

Opinnäytetyö (AMK)

Fysioterapeuttikoulutus

2019

Carita Lahti, Sanna Laine & Jonna Raukola

ITSEHARJOITTELUN OPAS HMSN (CMT)-TAUTIA SAIRASTAVILLE

– Näkökulmana alaraajat ja tasapaino



Carita Lahti, Sanna Laine & Jonna Raukola

ITSEHARJOITTELUN OPAS HMSN (CMT)-TAUTIA SAIRASTAVILLE

-Näkökulmana alaraajat ja tasapaino

Lihastauteja on erilaisia. Ne voivat olla kokonaan lihasperäisiä tai lihasten ja hermoston yhteisiä häiriöitä. Parantavaa hoitoa lihastaudeille ei ole, mutta sairastuneen toimintakyvyn edistäminen ja ylläpitäminen on tärkeää. HMSN kirjainlyhenne tulee sanoista Hereditäärinen motosensorinen neuropatia. Sairaudesta käytetään myös nimitystä Charcot-Marien tauti eli CMT. HMSN on periytyvä, useaan alamuotoon luokiteltu ääreishermostoa vaurioittava sairaus. HMSN vaurioittaa liike- ja tuntohermoja. Se aiheuttaa myös raajojen lihaksistossa surkastumista, heikkoutta ja tuntuu puutoksia. Sairauden tyypillisinä oireina pidetään jalkaterien tai käsien virheasentoja. Sairauteen yhdistetään myös huono tasapaino sekä kävelyn vaikeudet. HMSN:n alatyypit voivat vaihdella perheenjäsentenkin välillä, mutta oirekuva on hyvin samantyyppinen kaikissa alatyypeissä.

Tämän toiminnallisen opinnäytetyön tavoitteena oli luoda itseharjoittelun opas HMSN-tautia sairastaville toimintakyvyn edistämiseksi ja ylläpitämiseksi. Tämä opas tukee myös terveydenalan ammattilaisia HMSN-tautia sairastavien kuntoutuksessa, koska opas antaa tietoa sairaudesta ja sen haastavuudesta ja monimuotoisuudesta. Tätä opinnäytetyötä varten on kerätty tutkittua tietoa eri lähteistä, mutta myös tavattu HMSN-tautia sairastavia ja saatu heiltä korvaamatonta tietoa HMSN:n sairastuneen liikkumisesta. Oppaan harjoitteet on testattu HMSN-tautia sairastavien toimesta ja näin ollen ne ovat kohderyhmälle sopivia. Tämän opinnäytetyöprosessin seurauksena syntyi kattava tietoperusta HMSN-taudista sekä itseharjoitteluopas tautia sairastaville.

Kehittämisidea tämän oppaan osalta voisi olla HMSN-tautia sairastavien yläraajapainotteen- harjoitusopas. Uskoisimme havaintojemme sekä sairastuneiden kommenttien perusteella, että tällaisella harjoitusoppaalla voisi olla hyötyä HMSN:ää sairastavien kokonaisvaltaisemman itseharjoittelun osalta. Yläraajojen harjoitteet jätimme pois oppaastamme jo aluksi aihealueen rajaamiseksi.

Yhtenä jatkokehitysideana voisi olla myös se, että toimivatko kyseiset harjoitteet HMSN-sairastuneiden toimintakyvyn ylläpitämisessä.

ASIASANAT:

HMSN, CMT, motosensorinen, neuropatia, itseharjoittelu, kuntoutus

Carita Lahti, Sanna Laine & Jonna Raukola

SELF-EXERCISE GUIDE FOR PEOPLE WITH HMSN (CMT) DISEASE

– Viewpoint on the lower limbs and balance

There are different types of muscular dystrophies. They can constitute entirely of muscle origin or as joint disorders of the nervous system and skeletal muscles. Though there is no cure for a muscular dystrophy disorder, it is extremely important to ensure and maintain one's functional ability. HMSN stands for Hereditary motor sensory neuropathy. It is also known as Charcot- Marie- Tooth- disease, CMT. HMSN is a hereditary, peripheral nervous system disorder and has many subcategories. HMSN causes degeneration of the peripheral nerves and causes muscular atrophy, weakness and loss of sensation in the extremities. Deformities of the hands and feet are considered as common symptoms. Poor balance and difficulties in walking are also linked to the disorder. The subcategories of the HMSN- disorder between family members can vary, though the description of the symptoms is very similar in all subcategories.

The goal of this functional thesis was to create an exercise guide for a person with HMSN to enable self- training while supporting one's functional ability. This guide will also serve the professionals working with HMSN and rehabilitation because it provides information about the disorder and of its complexity and challenges. For the purpose of this thesis research data has been collected from various sources and priceless information was received about the locomotion of a person with HMSN while spending time with them.

The exercises of the self- practise guide have been tested by people with HMSN and therefore found to be suitable for to be used by the target group. As a result of this thesis process became a comprehensive knowledge base about HMSN and a guide for self- exercise for people with HMSN. A development idea resulting by this thesis could be a practise guide focusing on the exercise of the upper limbs. Based on our observations and the comments given by the people with HMSN we believe that an exercise guide such as this would benefit the overall self- exercise of a person with HMSN. To limit the content of our guide the exercises for the upper limbs were excluded in the beginning. For further development of this guide could be to examine whether the exercises have a beneficial influence on the functional ability of a person with HMSN.

KEYWORDS:

HMSN, CMT, motor sensory, neuropathy, self-exercise, rehabilitation

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	7
2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE	8
3 PERINNÖLLISET MOTOSENSORISET NEUROPATIAT	9
3.1 Sairauden alaryhmät	9
3.2 Perinnöllisyys	10
4 SAIRAUDEN VAIKUTUS JALAN RAKENTEeseen JA TOIMINTAAN	13
4.1 Nilkan nivelrakenteet ja nilkkanivelten liikkeet	13
4.2 Jalkaholvin tukirakenteet	13
4.3 Sairauden aiheuttama patofysiologia	14
4.3.1 Virheasentojen hoito apuvälineillä	15
4.3.2 Virheasentojen kirurginen hoito	16
4.3.3 Jalkaterveydestä huolehtiminen	17
5 SAIRAUDEN VAIKUTUS LIHASTEN TOIMINTAAN	18
5.1 Lihastoiminnan neuraalinen säätely	18
5.2 Lihäsväsymyksen määritelmä	19
5.3 Sairauden aiheuttama patofysiologia	20
5.3.1 Patofysiologia sairauden alaryhmittäin	20
6 TASAPAINON- JA ASENNONHALLINTA	23
6.1 Asennonhallinta istuen	23
6.2 Asennonhallinta seisten	23
6.3 Tasapaino- ja suojareaktiot	24
6.3.1 Sairauden vaikutus tasapainon hallintaan	25
7 KÄVELY	27
7.1 Normaalin kävelyn edellytyksiä	27
7.2 Sairauden vaikutus kävelyyn	27
8 KUNTOUTUS OSANA HMSN-SAIRAUDEN HOITOA	30
8.1 Kuntoutuksen vaikuttavuus	30
8.2 Fysioterapia	31
8.2.1 Fysioterapeuttisen tutkimisen keskeisiä löydöksiä	31

8.2.2 Fysioterapian keinoja vaikuttaa toimintakykyyn	32
9 AEROBISEN KUNNON HARJOITTAMINEN HMSN-ASIAKKAILLA	33
9.1 Fyysisen aktiivisuuden periaatteet	33
9.2 Hengitys- ja verenkiertoelimistön toimintaa tukeva harjoittelu	34
10 LIHASKESTÄVYYSHARJOITTELU HMSN:ÄÄ SAIRASTAVILLA	35
10.1 Lihaskestävyysharjoittelun periaatteet	36
11 LIIKKUVUUSHARJOITTELU JA VENYTTELY HMSN-ASIAKKAILLA	38
11.1 Venyttelyn periaatteet	38
12 TASAPAINON HALLINNAN HARJOITTELU HMSN-ASIAKKAILLA	40
12.1 Tasapainon hallinnan harjoittamisen periaatteet	40
13 ITSEHARJOITTELU OSANA HMSN-SAIRAUDEN KUNTOUTUSTA	41
13.1 Fyysisen aktiivisuuden merkitys HMSN-asiakkaiden kokonaisterveydelle	41
13.1.1 Terveysliikuntasuositukset	41
13.1.2 Harjoitteluohjelman rakentaminen	42
14 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	43
14.1 Aloitus- ja suunnitteluvaihe	43
14.2 Esi- ja työstövaihe	43
14.3 Oppaan harjoitteiden työstöprosessi	45
14.4 Tarkistus- ja viimeistelyvaihe	47
14.5 Opinnäytetyön eteneminen spiraalimallin mukaan	48
15 POHDINTA	50
15.1 Eettisyyden ja luotettavuuden arviointi	50
15.2 Opinnäytetyön prosessi	51
15.3 Oppaan hyöty asiakkaille ja fysioterapeuteille	52
LÄHTEET	54
LIITE 1. TAULUKOT	60
LIITE 2. ITSEHARJOITTELUN OPAS	64

KÄYTETYT LYHENTEET TAI SANASTO

Lyhenne	Lyhenteen selitys (Lähdeviite)
AFO	Nilkka- jalkaortoosi. Korkeus (nilkka vai säärimittainen) ja nivelkomponentit valitaan käyttäjälle yksilöllisesti. (https://www.soleusproteor.fi/tuotteet/alaraajan-ortoosit/nilkkaortoosit/afo-ortoosit)
CMT	Perinnöllinen motosensorinen neuropatia. Charcot-Marie-Toothin tauti. (Lihastautiliitto www-sivut 2019.)
dHMN	Distaalinen perinnöllinen motorinen neuropatia. (Rossor ym. 2011.)
HMSN	Perinnöllinen polyneuropatio. Hereditäärinen motosensorinen neuropatia (eri sairausnimitys kuin yllä, sama sairaus) (Lihastautiliitto www-sivut 2019.)
HSAN	Perinnöllinen sensorinen ja autonominen neuropatia. (National Organization of Rare Diseases www-sivut 2019.)
SMA	Spinaalinen lihasatrofia. (Lihastautiliitto www-sivut 2019.)

1 JOHDANTO

Suomessa lihastauteja sairastaa arviolta 15000 ihmistä. Eri tyyppisiä lihastauteja on satoja. Lihastaudit saattavat olla lihasperäisiä tai lihasten sekä hermoston yhteistoiminnallisiahäiriöitä. Lihastaudit ovat perinnöllisiä eikä niille ole parantavaa hoitoa. Tärkeää on edistää ja ylläpitää lihastautia sairastavan toimintakykyä. Taudin edetessä liikkumisesta saattaa tulla hankalaa. Sairastuneen on kuitenkin tärkeää liikkua omatoimisesti arkielämässä lihastaudin etenemisestä huolimatta (Lihastautiliitto ry 2018b, 3). Kirjainlyhenne HMSN tulee sanoista Hereditäärinen motosensorinen neuropatia. Se on periytyvä ääreishermostoa vaurioittava sairaus. Sairaudesta käytetään lisäksi nimitystä Charcot-Marie-Tooth'n tauti (CMT) sekä aiemmin myös nimitystä peroneaalinen lihasatrofia (PMA) (Meretoja 2011.) Tässä opinnäytetyössä käytämme sairaudesta HMSN-nimitystä selvyden vuoksi.

HMSN on liike- ja tuntohermojen sairaus. Se aiheuttaa raajojen lihaksiston surkastumista, heikkoutta sekä tuntuu puutoksia. Tyypillistä on myös jalkaterien ja käsien virheasennot. Sairaudesta tunnetaan useita eri muotoja. Suomen tavanomaisimmat tyypit ovat HMSN 1, HMSN 2 tai HMSN-X. Sairautta on eri muotoisina sekä erilaisina vaikeusasteina. Suomessa sairastuneita on muutama tuhat. (Lihastautiliitto 2019; Jokela 2019.)

Sairaus vaikuttaa ihmisen elämään fyysisesti, psyykkisesti ja sosiaalisesti. Siksi itsenäisen harjoittelu on tärkeää lihastautia sairastaville toimintakyvyn ja taudin etenemisen kannalta. Tässä opinnäytetyössä olemme päässeet havainnoimaan ja haastattelemaan HMSN:ää sairastavia henkilöitä yhteistyössä Lihastautiliiton kanssa. Olemme saaneet havainnoida sairauden vaikutuksia toimintakykyyn fysioterapiakäynnin yhteydessä, jolloin olemme nähneet konkreettisesti kuinka tärkeää harjoittelu ja fysioterapia ovat toimintakyvyn säilymisen kannalta. Lisäksi olemme saaneet osallistua vertaisryhmän tapaamiseen, jossa eri alatyyppisiä sairastavat henkilöt ovat kuvailleet sairauden vaikutuksia omaan elämäänsä ja sairauden diagnosointiin liittyviä haasteita.

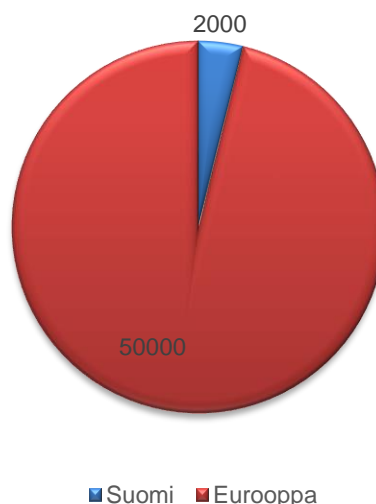
Tämä aihe on kiinnostava ja haastaa meitä tulevana fysioterapeutteina asiakaslähtöiseen näkökulmaan, jossa osaamme aidosti yhdistää tutkimusnäytön sekä yksilölliset sairautteen liittyvät tarpeet. Saimme opinnäytetyössämme mahdollisuuden testata valitsemamme harjoitteet muutaman vapaaehtoiseksi ilmoittautuneen kanssa, joilla on HMSN sairaus. Opinnäytetyössä tarkastelemme HMSN:ää sairautena ja sen vaikutusta jalan rakenteisiin ja toimintaan sekä lihaksiston toimintaan. Lisäksi tarkastelemme sairauden vaikutusta tasapainon hallintaan ja kävelyyn. Tarkastelun pohjalta pohdimme kuntoutuksen vaikutusta sairauteen, aerobisen kunnon-, lihaskestävyyden- ja liikkuvuuden harjoittamista ja venyttelyä sekä omatoimisen harjoittelun merkitystä HMSN:n sairastuneella.

2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on laatia tutkitun tiedon perusteella opas itseharjoittelun tueksi. Oppaassa käsitellään alaraajojen ja vartalon lihasten voimaa vahvistavia harjoitteita, venyttely- ja liikkuvuusharjoittelua sekä tasapainon hallintaa tukevaa harjoittelua. Oppaaseen laaditut harjoitteet on suunniteltu siten, että henkilö voi suorittaa ne kotona tai ne voivat olla osa fysioterapiainterventiota. Oppaassa esitellään HMSN-taudin eri alatyypit ja sairauden vaikutuksia toimintakykyyn ja kehon rakenteisiin. Opinnäytetyö toteutetaan toimeksiantona Lihastautiliitolle. Opas julkaistaan Lihastautiliiton sivuilla osana Fylli-hanketta PDF-tiedostona sekä painettuna oppaana, jolloin se on helposti kiinnostuneiden saatavilla. Tämän lisäksi harjoitteluopas julkaistaan tämän opinnäytetyön liitteenä (Liite 2. OPAS 1). Omatoiminen harjoittelu on osa HMSN-tautia sairastavan henkilön kokonaisvaltaista kuntoutusta.

Lihastautiliiton tarkoituksena on tukea neuromuskulaaritauteja sairastavien ja heidän läheistensä oikeuksia tasa-arvoiseen ja monimuotoiseen elämään. Lihastautiliitto työskentelee sairastuneiden yhteiskunnallisten oikeuksien puolesta vaikuttaen kuntoutuksen ja palvelujen laadun parantamiseen. Lisäksi liitto toimii lihastautien tutkimuksen, hoidon ja kuntoutuksen edistämisen puolesta. Fylli on yksi lihastautiliiton valtakunnallisista hankkeista, jonka tarkoitus on tukea lihastautia sairastavan osallisuutta ja aktiivista roolia omassa fysioterapiassa. Hanke on STEA:n rahoittama vuonna 2019 päättyvä kaksivuotinen hanke, jonka päätuotoksena on luoda materiaalipankki internetiin. Fylli-hankkeen tavoitteena on saada lihastautia sairastaville asuinpaikasta riippumatta oikeanlaiset fysioterapiapalvelut tukemaan itsenäistä jokapäiväistä elämää. (Lihastautiliitto 2019.)

HMSN esiintyvyys



Kaavio 1. HMSN-tautiin sairastuneiden määrä Suomi vs Eurooppa. Mukaellen Lihastautiliitto 2019.

3 PERINNÖLLISET MOTOSENSORISET NEUROPATIAT

Hereditaarinen motosensorinen neuropatia (HMSN) on periytyvä ääreishermostoa vaurioittava sairaus. Nykyisin hyvin nopeasti kehittyvän geenitutkimuksen johdosta yhä useammilla ihmisillä diagnosoidaan HMSN. Tämä on yhteisnimitys sairausryhmälle, joka käsittää kliinisesti ja geneettisesti erilaisia ääreishermoston sairauksia. Sairaus on nimetty kolmen neurologin mukaan, jotka löysivät sen 1800-luvun loppupuolella. (Burns 2015.) Oireisiin kuuluu tunto- ja liikehermoratojen oireita. Jalkaterät, sääret ja käsien lihaksisto heikkenevät sekä mahdollisesti ilmaantuu myös tuntuu puutoksia. Sairauden oireista motoriset eli liikunnalliset oireet ovat vallitsevia. Sairaus on perinnöllinen ja krooninen. HMSN voidaan jakaa alatyyppeihin, mutta taudinkuvaltaan ne eivät poikkea juurikaan toisistaan. (Meretoja 2011.)

Hereditaarinen motosensorinen neuropatia on yleisin periytyvä ääreishermoston sairaus. Sitä on kaikkialla maailmassa, noin 20-40 tapausta 100000 ihmistä kohti. (Meretoja 2011.) Esiintyvyys Euroopassa on noin 50000 ihmistä ja maailmanlaajuisesti 2,6 miljoonaa ihmistä. (Echaniz-Laguna 2015). Jokelan (2019) mukaan HMSN- lihastautia sairastavia on Suomessa noin 2000 henkilöä. HMSN-1 alatyypissä noin 80 %:lle varmistuu tarkka geenitasoinen diagnoosi. HMSN- alatyypeistä Jokela kertoo 1A:n olevan yleisin, joka diagnosoidaan yleensä jo lapsuudessa. Oireiden alkaessa myöhemmin, myös syyn löytäminen vaikeutuu, Jokela toteaa. (Neurologi M. Jokela, henkilökohtainen tiedonanto 11.10.2019.)

Geenitutkimukset ovat muuttaneet aiempaa käsitystä sairaudesta. Sairauteen johtavien fenotyyppien kirjo on päällekkäinen joidenkin muiden perinnöllisten neuropatioiden, kuten dHMN, HSAN, SMA:n alatyypin ja mitokondriosairauksista aiheutuvien neuropatioiden kanssa. Solutasolla mutaatiot yhdessä perityssä geenissä voivat johtaa joko HMSN:n, HSAN:n, dHMN tai SMA:n eri variaatioihin. Viime vuosien aikana on otettu valtavia edistysaskelia monien HMSN- alatyypin geenien koostumusten tulkinnoissa. Vuoteen 2015 mennessä oli löydetty yli 900 erilaista mutaatiota. (Echaniz-Laguna 2015, 498.) Mutaatiot voivat johtua yli 80:ssä eri geenissä sijaitsevasta virheestä. (Muscular-dystrophyuk www-sivut 2019).

3.1 Sairauden alaryhmät

Sairauteen johtava geenivirhe aiheuttaa muutoksia hermoston toiminnassa. HMSN tyyppien 1, 3 ja 4- taudeissa on ääreishermojen eristysmateriaalien eli myeliinien puutosta, joka vaikuttaa hermoärsykkeiden kulkuun. Näin ollen nämä ärsykkeet aiheuttavat lihaksissa supistelun tai rentoutumisen. Poikkeava myeliini johtaa siihen, että hermoimpulssi kulkeutuu hitaammin. HMSN-1 on vallitsevasti periytyvä muoto, jossa kromosomissa 17 sijaitseva PMP22- geeni kahdentuu, alkaen yleensä jo varhaisnuoruudessa. Alatyypin 3:sta kutsutaan Dejerine-Sottasin taudiksi, joka on jo lapsuudessa alkava tautimuoto. Alatyypin 4 taas on peittyvästi periytyvä muoto, jossa saattaa esiintyä esimerkiksi

kuulovammaa. HMSN- 2-alityypissä virhe on hermonsolun aksonissa. Hermoimpulssin kulku on normaalia, mutta muuten esiintyy poikkeavuutta. HMSN- X alatyypin taas on x-kromosomissa sijaitsevan geenin mutaatio, jota esiintyy 10-16 % tautiin sairastuneilla. Tämä HMSN tyyppin 1 muotoa muistuttava X- muoto on miehillä vaikeampi kuin naisilla ja saattaa olla piilevä. HMSN- alatyypin 5 on myös vallitsevasti periytyvä muoto, johon liittyy keskushermoston oireita. (Meretoja 2011.) Vuoden 2011 Lihastautiliiton HMSN julkaisun jälkeen on löydetty runsaasti sairauden eri alatyyppejä, niin myelinisoivaan kuin aksonaaliseen muotoon. (Tazir ym. 2014).



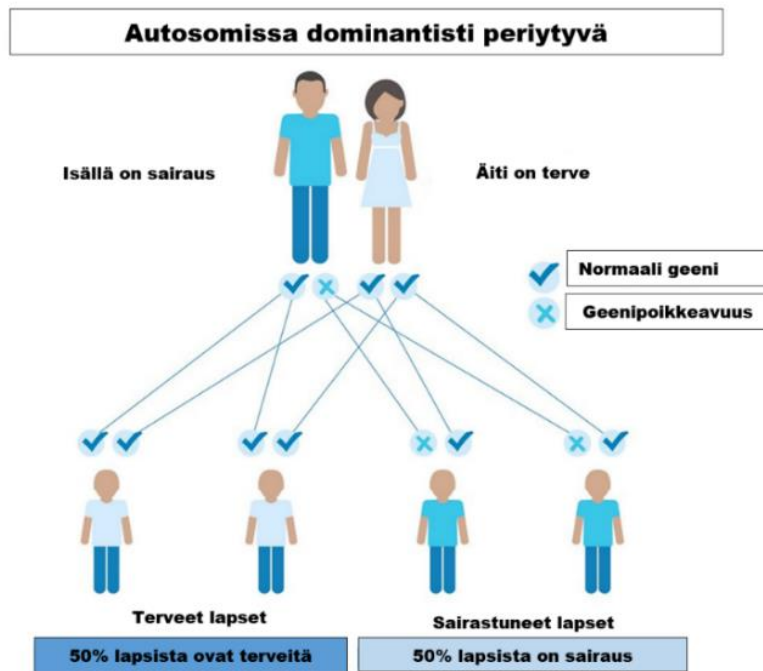
Kuva 1. Ääreishermon rakenne. Mukaellen HNF-cure www-sivut 2019.

Riippuen mikä osa hermosta vaurioituu hermosignaali muuttuu hitaaksi tai heikoksi. Ajan myötä tämä vaikuttaa lihaksissa aiheuttaen niissä atrofiaa ja voiman heikkenemistä. (HNF-cure www-sivut 2019.)

3.2 Perinnöllisyys

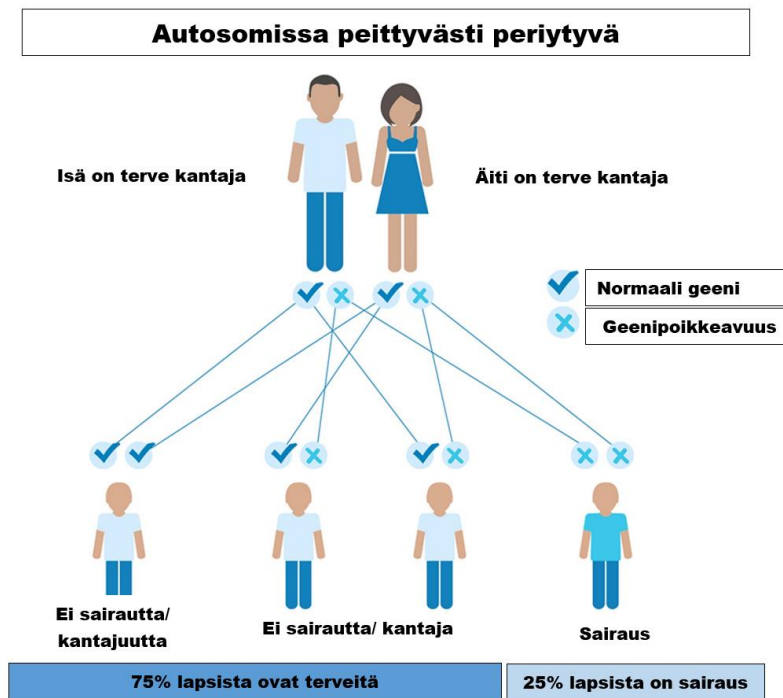
Sairaus alkaa vähitellen ja etenee erittäin hitaasti. Alkamisajankohtaa on siten vaikea määrittää, mutta ensimmäiset oireet ilmestyvät viimeistään 20 vuoden iässä. HMSN saattaa olla luonteeltaan hyvinkin vaihteleva, jopa perheenjäsenten välillä. Sairaus saattaa löytää myös ihan sattumalta esimerkiksi selkävaivojen yhteydessä. Elämän pituuteen tai henkisiin kykyihin sairaudella ei ole vaikutusta. Sairaus on pääosin perinnöllinen ja siirtyy sukupolvelta toiselle geenipoikkeavuuden välityksellä. (Meretoja 2011.)

X-kromosominen periytyminen on sukupuoleen liittyvä sairauden periytymismuoto, jossa sairauden geeni siirtyy X- kromosomin sisältävän sukusolun välityksellä. Äidin kantaessa sairautta perimässään, noin puolelle tämän lapsista siirtyy sairauden geenin sisältävä X-kromosomi. Isän ollessa sairas, tämän tyttärille siirtyy sairauden geeni. (Meretoja 2011.) Kyseiselle periytymistavalle ominaista on uudet mutaatiot, jolloin virhe syntyy sukusolun muodostuessa (Lihastautiliitto 2019).



Kuva 2. Vallitsevasti periytyvä geenipoikkeavuus. Mukaellen Healthjade www-sivut 2019.

Vallitsevasti periytyvä HMSN ilmaantuu silloin, kun yksi sairauden perintötekijä riittää aiheuttamaan sairauden, vaikka geeniparin toinen geeni olisi normaali. Jos vanhemmalla on geenipoikkeavuus, tällöin lapsen riski sairastua on 50%. (Healthjade www-sivut 2019.)



Kuva 3. Peittyvästi periytyvä geenipoikkeavuus. Mukaellen Healthjade www-sivut 2019.

Autosomissa peittyvästi periytyvä HMSN ilmenee silloin, kun geeniparin kumpikaan geeni ei toimi normaalisti. Tällöin molemmat vanhemmat ovat terveitä kantajia, joilla vain toinen geeni on viallinen. Sairauden periytyminen lapselle edellyttää, että kummallakin vanhemmalla on saman sairauden geenimutaatio ja lapsi saa geenimutaation molemmilta vanhemmiltaan. Lapsilla on 25% riski saada sairaus. (Healthjade www-sivut 2019.)

4 SAIRAUDEN VAIKUTUS JALAN RAKENTEeseen JA TOIMintaan

Nilkan ja jalkaterän alue muodostuu seitsemästä nilkkaluusta, niiden välisistä nivelistä, viidestä jalkapöydänluusta, varpaiden luista sekä näiden nivelistä. Jalkaterä jaetaan toiminnallisesti etu-, keski- ja takaosaan. Nilkkanivel muodostuu kahdesta eri nivelestä, joita ovat ylempi nilkkanivel (art. talocruralis) ja alempi kaksiosainen nilkkanivel (art. talocalcaneonavicularis ja art. subtalaris). (Kauranen 2018, 233.) Jalkaterä muodostaa ihmisen ns. kivijalan. Seistessä kuormituksen tulisi jakautua tasaisesti jalkaterään, kanta-päälle sekä päkiään sisä- ja ulkoreunoihin. (Haaranen 2011, 15.)

4.1 Nilkan nivelrakenteet ja nilkkanivelten liikkeet

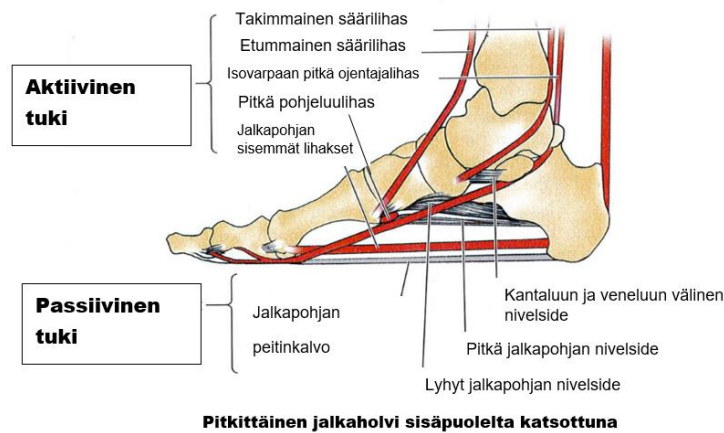
Ylemmässä nilkkanivelessä sääriluu (tibia) ja pohjeluu (fibula) muodostavat nilkkahaarukan, joka niveltyy telaluun (os talus) yläosan (trochlea tali) kanssa. Sääriluu ja telaluun yläosat ovat painoa kantava rakenne, kun taas pohjeluu tukevoittaa nilkkaa sivusuunnassa. Nivelen nivelkapseli on heikko etu- ja takasuunnista ja sitä vahvistavat useat nivelsiteet (ligamentit). Ylemmän nilkkanivelten liikkeitä ovat ojennus jalkapohjan suuntaan (plantaarifleksio) ja koukistus jalkapöydän suuntaan (dorsifleksio). (Hervonen 2004, 241-242; Koskela 2009, 10-11.)

Alempi nilkkanivel muodostuu telaluun (os talus), veneluun (os naviculare) ja kantaluun (os calcaneus) välille. Alempi nilkkanivel kantaa myös kehon painoa, mutta ylemmästä nivelestä poiketen siinä on liikeakseleita kolmeen suuntaan. Alemman nilkkanivelten liikkeitä ovat jalkapohjan kääntyminen isovarpaan suuntaan (inversio) ja jalkapohjan kääntyminen pikkumarpaan suuntaan (eversio). Lisäksi jalkaterän rakenne mahdollistaa yhdistelmäliikkeinä pronaation (jalkaterän eversio, loitonutus (abduktio) ja dorsifleksio) sekä supinaation (inversio, lähennys (adduktio) ja plantaarifleksio). Nilkan alaosan biomekaniikan muuttuminen vaikuttaa alaspäin jalkaterään ja ylöspäin alaraajan ja vartalon linjauksiin liikeketjujen välityksellä. Vastaavasti lantion hallinnan heikkous voi välittyä nilkan ja jalkaterän toimintaan. (Hervonen 2004, 241-242; Koskela 2009, 10-11.)

4.2 Jalkaholvin tukirakenteet

Jalan luista voidaan erottaa kaksi erillistä tukiholvia, joiden välityksellä kehon paino jakautuu tasaisesti koko jalan alueelle. Jalan mediaaliseen holvirakenteeseen kuuluvat telaluun, veneluun, vaajaluut, jalkapöydänluut sekä varpaiden luut. Lateraaliseen holvirakenteeseen puolestaan kuuluvat kantaluun, kuutioluun ja näihin niveltyvät 4. ja 5. jalkapöydänluu. Jalkapohjan holvirakenteista mediaalinen holvi on pitkittäinen ja korkeampi. Lateraalinen holvi kulkee poikittain ollen matalampi. Holvirakenteilla on aktiivinen lihasten

muodostama tuki sekä passiivinen nivelsiteiden muodostama tuki. (Hervonen 2004, 241-248; Kauranen 2018, 233-234.)



Kuva 4. Jalan sisäsyrjän pitkittäisholvin tukirakenteita. Mukaellen Moore & Dalley 2006.

4.3 Sairauden aiheuttama patofysiologia

Ennen varsinaisia sairauden oireita jalkaterän rakenteessa saattaa ilmetä poikkeavuutta. Sairauden edetessä muutokset jalkapöydän syvissä lihaksissa aiheuttavat epämuodostumia, kuten kaarijalan ja vasaravarpaat. (Kenis-Coskun & Matthews 2015.) Kaarijalka liittyy yleisesti sairauteen, useimmiten HMSN tyyppi 1 -tautimuodossa. Poikkeavuus voi näkyä jo hyvin varhaisessa iässä ja muutoksen kehittyminen kiihtyy erityisesti murrosiän alkaessa. (Musculardystrophyuk www.sivut 2019.)



Kuva 5. Jalkaterän tyypillinen virheasento, jossa havaittavissa vasaravarpaat. (The Bone School 2019.)



Kuva 6. Jalkaterän tyypillinen virheasento, jossa havaittavissa kaarijalka. (The Bone School 2019.)

4.3.1 Virheasentojen hoito apuvälineillä

HMSN eri alatyypit ovat oireiltaan samantapaisia. Tavallisesti sairauteen liittyy jalan epämuodostumia, syvien jännerefleksien häviämistä, distaalisten lihasten heikkoutta ja surkastumista (atrofia) sekä alentunutta tunto-, kipu- ja värinätuntoa. Nämä yhdessä vaikuttavat tasapainoon ja kävelyyn. (Lencioni ym. 2015, 640-645.) Oireista yleisimpiä on kaarijalka, joka vaikeuttaa hyvin istuvien ja tukea antavien jalkineiden löytämistä. Tukipohjallisilla ja jalkaholvin kaaren tuilla (kiilat ja korokkeet) voidaan korjata, tukea ja ylläpitää jalan asentoa. Henkilöt, joilla on enemmän heikkoutta jalan lihaksissa voivat hyötyä lastoista ja ortooseista. (Meretoja ym. 2011, 18-23; Muscular dystrophy www-sivut 2019.)

Sairastuneella voi esiintyä alaraajojen distaalisten osien heikkoutta ja tuntopuutoksia polvinivelen korkeudelle, joka johtaa keskushermostotasolla lonkan ja lantion alueen lihasten kompensatorisiin toimintoihin uudenlaisen kävelymallin muodostamiseksi. Erilaisilla AFO-ortooseilla voidaan merkittävästi vähentää näiden muuttuneiden liikemallien muodostumista. Ortoosien käyttäjiä tulee ohjata huolehtimaan ihon hoidostaan ihorikkojen ehkäisemiseksi. (McCorquadale ym. 2016, 9-17.) Ortoosit vähentävät jalan läpsymistäipumusta, sekä kompastelua ja kaatumisia. Ortoosit luovat perustan liikkuvuuden ylläpitämiselle, jalkeilla ololle ja ylävartalon toiminnoille. (Kenis-Coskun & Matthews 2015; Muscular dystrophy www-sivut 2019.) Amerikassa on HMSN:ää sairastaville lapsille kehitetty ortoosien valintaan algoritmi. Ortoosit kuvattu liitteenä olevassa taulukossa. (Taulukko 1. Amerikassa CMT:tä sairastaville lapsille kehitetty ortoosien valinnan algoritmi. (Burns 2015.).



Kuva 7. HMSN hoidossa käytettäviä ortooseja. Mukaellen Petryaeva ym. 2018.

Petryaeva ym. (2018) mukaan tarvittavien ortoosien käyttö tulisi aloittaa mahdollisimman varhaisessa vaiheessa, koska monet oireet ilmenevät ja vaikuttavat eniten sairastumisen ensimmäisellä vuosikymmenellä. (Petryaeva ym. 2018.)

4.3.2 Virheasentojen kirurginen hoito

Jalan kaaren ollessa erityisen korkea, kipujen ollessa suuret tai toiminnallinen haitta korkea, voidaan harkita leikkausta jalan rakenteen normalisoimiseksi. Leikkausta harkittaessa otetaan huomioon potilaan kokonaistilanne, sekä potilaan valmiudet kuntouttaa itseään leikkauksen jälkeen ja motivoituminen tähän, koska toipuminen leikkauksesta kestää kuudesta kahteentoista kuukautta. Leikkaukseen liittyy samoja riskejä kuin muihinkin leikkauksiin, eikä lopputulos ole aina toivotunlainen. Leikkauksessa voidaan luuduttaa jalan luita yhteen sekä poistaa luita tai luunpalasia. Leikkauksen jälkeen tulisi pyrkiä pysymään aktiivisena ja välttämään liiallista lepoa. Pystyasennossa oleminen ja aktiivinen harjoittelu auttavat palauttamaan liikkuvuutta. Joillakin on sairauden aiheuttamia leikkausta vaativia ongelmia myös lonkkanivelessä. Kirurgisia toimenpiteitä voidaan kohdistaa luiden lisäksi pehmytkudoksiin, kuten jalkapohjankalvon (plantar fascia) vapauttamiseen, akillesjänneen pidentämiseen tai jännesiirteeseen. Leikkauksen tavoitteita ovat vaurioiden etenemisen estäminen, kivuttomuus tai jalan rakenteen tukevoittaminen. Näiden toimenpiteiden vaikuttavuudesta on jonkin verran tutkimusnäyttöä pitkän aikavälin seurantatutkimuksissa. (Burns 2015; Meretoja ym. 2011, 20-23; Muscular dystrophy uk www-sivut 2019.)

Reilly ym. (2016) olivat yhtä mieltä siitä, että päätös jalkaleikkauksen ajankohdasta ja toimenpiteestä tulisi tehdä moniammatillisessa työryhmässä. Leikkauksen tavoitteena on saavuttaa hyvässä tasapainossa oleva kivuton jalka ja lisäksi tulisi kehittää standardoitu seuranta-protokolla osaksi leikkauksen jälkihoitoa. Huolimatta kuntoutukseen liittyvästä tutkimusnäytön puutteesta asiantuntijat nostivat esiin mm. lihasepätasapainon korjaamisen tärkeyden. (Reilly ym. 2016, 1138-1142.)

4.3.3 Jalkaterveydestä huolehtiminen

Jos jaloissa esiintyy tunnottomuutta, täytyy jalkojen hoitoon kiinnittää erityistä huomiota. Jalat tulisi pestä ja kuivata huolellisesti päivittäin. Sopiva pesuveden lämpötila on kehon lämpöinen. Pesun jälkeen iho painellaan kuivaksi eikä hangata. Samalla jalkojen iho tulisi tutkia pienten haavaumien varalta, koska niitä ei välttämättä tunne. Kynsien leikkaus ja lyhyenä pitäminen on osa jalkahoitoa. Sukkien valinnassa tulee kiinnittää huomiota siihen, etteivät sukat ole pienet tai puristavat eivätkä liian suuret, jolloin ne eivät pysy kunnolla jalassa. Kengistä tulee ravistaa ulos pienet kivet ennen niiden jalkaan laittamista. Kenkien kuntoa tulee tarkistaa säännöllisesti, ettei niiden sisäpuolella ole epätaisisuuksia, jotka voivat vahingoittaa jalkojen ihoa. Myös säännölliset käynnit jalkahoitajalla kuuluvat osaksi hoitoa. Koulutuksen saanut jalkahoitaja poistaa jaloista känsät ja kovettumat ja osaa antaa ohjausta jalkojen omahoidon suhteen. Lapsilla ja nuorilla erikoislääkärin vuositarkistukset auttavat ehkäisemään vakavien jalan kehityksen ongelmien syntymistä. (Burns 2015; Hus www-sivut 2019; Meretoja ym. 2011, 18-23; Muscular dystrophy www-sivut 2019.)

Osana jalkojen hoitoa on turvotuksen hoito. Turvotus voi johtua lihasheikkouden aiheuttamasta lihaspumpputoiminnan heikkenemisestä. Tällöin aineenvaihdunta ja verenkierto jaloissa hidastuvat ja muodostuu turvotusta. Turvotukseen hoitoon ja ehkäisyyn voi käyttää tukisukkia sekä lymfaterapiaa. Tukisukkien käytössä tulee kiinnittää huomiota jalkojen verenkierron riittävyteen. Jalkojen sinertäminen on merkki verenkierron heikkenemisestä ja silloin tukisukkien käytön jatkoa harkitaan. Turvotuksen hoito on tärkeää, koska turvotus on yksi kipuja aiheuttava tekijä. (Meretoja ym. 2011, 25.)

5 SAIRAUDEN VAIKUTUS LIHASTEN TOIMINTAAN

Ihmisen hermosto koostuu keskushermostosta ja ääreis- eli perifeerisestä hermostosta. Keskushermoston muodostavat aivot ja selkäydin. Keskushermosto vastaanottaa, käsittelee ja viestii eteenpäin aistisensoreilta saamaa tietoaan, kuten tietoa kehon asennosta ja muutoksista. (Aalto ym. 2014, 26.) Motorinen hermosto ohjaa ja säätelee tahdonalaisia lihaksia. Sen ylin keskus on motorinen aivokuori, jossa kaikki elimistön lihakset ovat edustettuina. (Suomen kuntoliikuntaliitto ry 2009, 12.) Alaraajat kannattelevat ihmisen kehoa. Tämän vuoksi alaraajoissa tarvitaan riittävä lihasvoima ja erityisesti painovoimaa vastaan työskentelevien lihasten voimaa, jotta kävely pystytään toteuttamaan. Alaraajojen ojentajalihas vahvistaminen, mutta myös erityisesti lonkkanivelen lähentäjä- ja loiventajalihakset tarvitsevat lihasvoimaa. (Kauranen 2018, 336.)

5.1 Lihastoiminnan neuraalinen säätely

Aivojen pyramidi- ja ekstrapyramidijärjestelmät ohjaavat motorisia toimintoja. Pyramidijärjestelmä säätelee hienomotorisia liikkeitä ja ekstrapyramidijärjestelmä suurpiirteisiä, karkeamotorisia liikkeitä ja liikesarjoja, sekä tasapainon korjausrefleksejä ja lihastonuksen eli jänteyden ylläpitoa. (Aalto ym. 2014, 26-27.) Liikettä aikaansaavia luustolihasia käskytetään aivojen ja hermoston avulla. Lihassolukimpuista muodostuva luustolihas on yleensä keskeltä paksumpi ja ohenee päistään, kiinnittyen jänteiden avulla luihin. Yksi lihas sisältää miljoonia lihassoluja, ja yksittäinen lihassolu rakentuu lihasfibrilleistä. Lihassfibrillit koostuvat supistumiskykyisistä aktiini- ja myosiinifilamenteista. (Suomen kuntoliikuntaliitto ry 2009, 15.)

Motoriikalla tarkoitetaan liikkeiden hallintakykyä ja suoritusten ohjausta. Motorinen suoritus vaatii aistien, hermoston ja lihasten yhteistyötä, eli koordinaatiota. Motoneuroni, eli liikehermo ja sen hermottamat lihassolut muodostavat motorisen yksikön, jonka tehtävä on kuljettaa käskyjä keskushermostosta lihaksiin. Hermo- lihasjärjestelmän perifeerisiin tekijöihin kuuluvat alfa- ja gammamotoneuronit sekä niiden aksonit eli hermosolut ja lihakset, joita ne hermottavat. Sensoriset hermosolut ja niiden reseptorit sijaitsevat sidekudoksissa ja nivelissä. Perifeeriset hermot sisältävät motorisia, sensorisia ja sympaattisia hermosoluja. Alfamotoneuronit hermottavat luustolihasia, gammamotoneuronit hermottavat lihaksen lihaskäärejä, sensoriset hermosolut hermottavat sensorisia reseptoreja, sekä sympaattiset hermosolut hermottavat muun muassa hikirauhasten, verisuonten ja rauhasen toimintaa. (Kisner & Colby 2012, 375.)

Lihaksen supistumisvoimakkuutta määrittää rekrytoitujen motoristen yksiköiden määrä, jotka voidaan luokitella nopeisiin (valkoisiin) ja hitaisiin (punaisiin). Nopeat lihassolut kykenevät supistumaan nopeasti, mutta väsyvät myös pian. Hitaat lihassolut supistuvat taas hitaammin, mutta jaksavat ylläpitää lihastyötä pitkäkestoisesti. (Aalto ym. 2014, 27.) Molempia lihassoluja on eri lihaksissa erisuuruiset määrät, lihaksen tehtävästä riippuen. Ihmisen lihassolujakauma on perinnöllinen, jota ei voida muuttaa, mutta harjoittelun avulla on mahdollista vaikuttaa solujen kokoon. (Suomen kuntoliikuntaliitto ry 2009, 16.)

Lihasten suorituskykyyn vaikuttavat monet toiminnot kuten niiden biomekaaniset, neurologiset ja metaboliset ominaisuudet sekä hengitys- ja verenkiertoelimistön ominaisuudet. Lihaksen tärkeimmät elementit ovat voima, kestävyys ja teho. Kun puutteet lihaksen toiminnassa heikentävät ihmisen toimintakykyä tai altistavat tapaturmille, tulee vastusharjoittelusta tarkoituksenmukaista lihastoiminnan ja fyysisen suorituskyvyn parantamiseksi. Monipuoliset, mutta toisiinsa linkittyvät tekijät vaikuttavat kehonhallintaan ja motoristen toimintojen suorittamiseen tarvittavaan normaalin luurankoliuksen supistumiskykyyn. Kaikki vaikuttavat lihaksen voiman-, nopeuden -ja kestävyys- tuotto-ominaisuuksiin sekä siihen, kuinka altis lihas on väsymiselle. Lihaksen voimantuotto- ominaisuuksiin vaikuttavat esimerkiksi sen koko, lihassäikeiden tyyppi, rekrytoitunut motoriset yksiköt ja lihastyön muoto. (Kisner & Colby 2012, 158,161.)

Lihaksen supistumisvoima riippuu aktivoituvien motoristen yksiköiden määrästä, jolloin henkilön voimataso on riippuvainen lihaksen koosta ja sen hermotuksen tehokkuudesta. Hermotuksen paraneminen lisää voimaa. Motorisen yksikön kautta lihassoluun välittyvien hermoimpulssien tiheyden ollessa riittävä, lihassolujen muutoin yksittäiset nykykykyt sulautuvat yhtäjaksoiseksi supistukseksi suurentaen voimantuottoa. Motoristen yksiköiden syttymistaajuuteen on mahdollista vaikuttaa voimaharjoittelulla. (Aalto ym. 2014, 28.)

Lihas voi tuottaa voimaa kolmella eri tavalla. Liikettä tuottava, eli dynaaminen lihastyö jaetaan voittavaan eli konsentriseen (lihas lyhenee jännittyessään) sekä eksentriseen eli jarruttavaan lihastyöhön, esimerkiksi portailla laskeutuminen. Asentoa ylläpidetään staattisella lihastyöllä, jolloin lihas jännittyy, mutta liikettä ei synny. Liikesuoritukset koostuvat yleensä lihastyötapojen yhdistelmistä. (Suomen kuntoliikuntaliitto ry 2009, 15.) Luustolihakset toimivat vaikuttaja (agonisti)- vastavaikuttajaperiaatteella (antagonisti), joka on tärkeä huomioida lihaskuntoharjoittelussa niiden voiman ja liikkuvuuden tasapainon säilyttämiseksi. Liikkeeseen osallistuvat myös avustajalihakset (synergistit), sekä paikallaanpitäjät (fiksaattorit), jotka liikkeen aikana tukevat esimerkiksi vartaloa mahdollistaen tehokkaan ja turvallisen työskentelyn liikkeen tuottamisen pääosassa oleville lihakselle. (Suomen kuntoliikuntaliitto ry 2009, 16-17.)

5.2 Lihäsväsymyksen määritelmä

Yleisin lihäsväsymys on lihaksen paikallinen väsyminen rasituksen seurauksena, joka johtuu muun muassa hapen ja energian kulumisesta ja hermoston aktivaation laskusta. Sille on ominaista väliaikainen voimantuottokyvyn asteittainen laskeminen. Merkkejä lihäsväsymyksestä ovat epämukavuuden tunne lihaksessa, jopa kipu. Lihas värisee, liikenopeus hidastuu ja liikemalliin syntyy kompensaatio. Väsymiseen vaikuttavat monet tekijät, kuten ihmisen ikä, elämäntavat ja ruokavalio, sekä erilaiset sairaudet, joissa väsymys poikkeaa normaalista. (Kisner & Colby 2012, 162.)

Kehossa koettu väsymys voidaan jakaa henkisiin syistä johtuvaan, kyllästymisen aiheuttamaan tai fyysiseen väsymykseen. Lihäsväsymys määritellään nykyisin koetun raskautuneisuuden tunteen sekä tehtävään liittyvän riittävän voimatason ylläpitona. Lihäsväsymys voidaan jakaa sentraaliseen (keskushermostoperäinen) sekä perifeeriseen eli

ääreishermostosta aiheutuvaan väsymykseen. Keskushermostoperäisessä väsymyksessä liikkeitä säätelevä aivojen osa ei pysty rekrytoimaan eli käynnistämään riittävästi motorisia yksiköitä voimantuottoon. Ääreishermostosta johtuvassa väsymyksessä liikehermosolujen aksoneissa tapahtuu impulssin kulun hidastumista, motorisen päätelevyn toiminnan hidastumista sekä liikettä tuottavien luustolihasien kemiallisten toimintojen muutoksia. (Sandström 2011, 117-118.)

5.3 Sairauden aiheuttama patofysiologia

Yksi HMSN- sairauden yleisistä oireista on väsymys, jonka arvellaan johtuvan monesta syystä. Koettu unettomuus, uniapnea ja levottomat jalat- oireyhtymä voivat merkittävästi alentaa unen laatua ja määrää. Sairauden tuoman lihasheikkouden vuoksi keho joutuu työskentelemään kovemmin fyysisissä aktiviteeteissa, joka edesauttaa väsymyksen syntymistä suuren energiankulutuksen vuoksi. (Charcot-Marie-Tooth News 2019.)

Sairaudelle on tyypillistä yleensä lapsuudessa ilmaantuvat hitaasti etenevät oireet, jotka alkavat distaalisesti alaraajoista vaikuttaen ensin syvimpiin jalkapöydän lihaksiin edeten proksimaalisempiin. Oireiden edetessä fibularis- lihakset ja nilkan dorsiflektorit tulevat heikommiksi. Myös nilkan plantaarifleksoreihin saattaa tulla heikkoutta. Nämä lihasheikkoudet vaikuttavat kävelyyn, lisäävät energian kulutusta sekä heikentävät tasapainon hallintaa pystyasennossa, josta voi seurata lukuisia kaatumisia. (Kenis-Coskun & Matthews 2015.) Oireet aiheuttavat kömpelöä kävelyä, jolloin esimerkiksi maton kulma saattaa ottaa vastaan ja kantapäälle nousu voi vaikeutua. Jo lapsena voidaan todeta lievää jalkaterien heikkoutta tai säären voimien heikkenemistä. (Meretoja 2011.)

Alaraajan alueella säären puolen lihakset nostavat varpaat ylös ja pohkeen puolen lihaksilla tehdään kävelyn aikainen varvastyöntö. Sairaudessa säären lihakset tulevat heikommiksi ensin, mikä aiheuttaa jalkaterän läpsymistä. Vahvemmat pohkeen lihakset raskittavat heikompia säären lihaksia aiheuttaen lihasepätasapainon. Tämän johdosta pohkeen lihakset ja akillesjänne yleensä lyhenevät ja muuttuvat jäykiksi. Tämä taas lisää jalkaterän läpsymistä. Myös nilkkanivelen tulee olla oikeassa kulmassa sujuvan kävelyn mahdollistamiseksi. Edeltävien muutosten vuoksi kompastelu lisääntyy, samoin vaikeus saada kantapäätä lattiaan, josta seurauksena on nilkan altistuminen nyrjähdyksille. (Isitt 2015.)

5.3.1 Patofysiologia sairauden alaryhmittäin

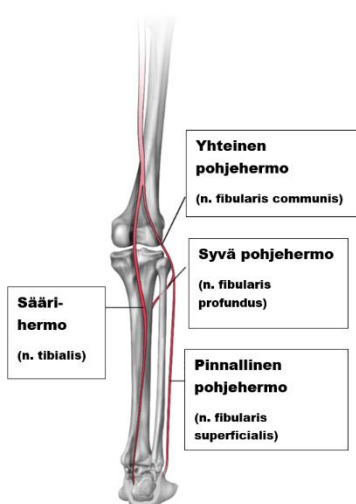
Sairaudella on useita alaryhmiä, joita kaikkia ei tässä opinnäytetyössä nosteta esille. Patofysiologiaa on kuvattu muutamien alatyypien kautta tässä kappaleessa, jotta saada käsitys siitä, että sairaus vaihtelee jonkin verran alatyypin mukaan. Tietyt oireet ovat kuitenkin sairaudelle tyypillisiä kaikissa alatyypeissä. Samankin alatyypin aiheuttama sairaus vaihtelee yksilöllisesti ja yksilön näkökulmasta onkin tärkeämpää tarkastella sairauden vaikutusta toimintakykyyn, eikä niinkään lääketieteellistä diagnoosia.

HMSN-1 on yleisin, perinnöllisesti dominoiva sairauden tyypeistä, jota esiintyy 2/3 tapauksista. Demyelinosoivaa alatyyppeä luonnehtii lihasten heikkous ja surkastuminen pohkeissa. Tämä voi aiheuttaa nilkan nyrjähdystä, sekä muutoksia tuntoaistissa kuten puutumista, josta voi seurata kömpelyyttä. Oireet alkavat yleensä lapsuudessa, vaikuttaen kehon ääreisosiin, etenkin jalkoihin, säärtien alaosiin sekä käsiin ja kyynärvarsiin. HMSN-1 alatyyppeä sairastavilla saattaa olla myös uniapneaa. Jaloissa esiintyy epämuodostumaa sekä joissain tapauksissa neurologisten refleksien heikentymistä. Aistivasteet puuttuvat myös. (Muscular Dystrophy Association 2019.)

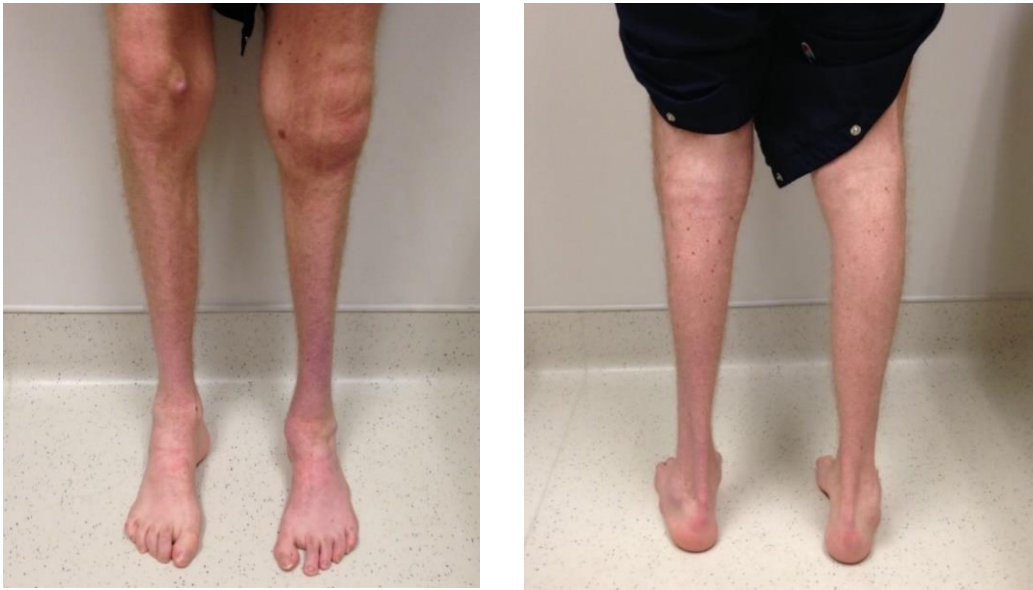
HMSN-2 alatyyppeä on samankaltainen HMSN-1 alatyypin kanssa, mutta harvemmin tavattu. Hermosolun aksoni vaurioituu, josta juontuu toinen nimitys, aksonaalinen. Alatyypille ominaisia oireita ovat distaalinen lihasheikkous, kohdistuen alaraajojen alaosiin vaikuttaen säären alueen lihaksiin. Lihastrofia (surkastuminen), tuntuu muutokset, heikentyneet jännerefleksit sekä erilaiset epämuodostumat jaloissa. Jalkojen haavaumat ovat myös yleisiä. Oireet alkavat esiintyä hieman myöhemmin kuin HMSN-1 alatyypissä. Sairaudesta on usein viennyt kävelykyvyn teini- ikään mennessä. (Charcot- Marie- Tooth Association 2019; Muscular Dystrophy Association 2019.)

HMSN- 4 on perifeerisiä hermoja vaurioittava, harvinainen alatyyppeä. Esiintyy samankaltaisia, sairaudelle tyypillisiä oireita. Lihashäikkoutta ilmenee distaalisten lisäksi myös kehon proksimaalisissa lihaksissa. Muita oireita saattavat olla karsastus ja kuurous. Yleisesti oireet ilmenevät vakavampina kuin HMSN-1 & 2 tyypeissä. Imeväisikäisellä esiintyvänä sairautta luonnehtii lihashäikkous. (Muscular Dystrophy Association 2019.)

HMSN- X alatyypissä perifeeriset hermot vaurioituvat. Oireet ovat samankaltaisia tyyppien 1 ja 2 kanssa. Miehillä kliiniset oireet ovat havaittavissa 5-20 ikävuoden aikana. Ensimmäisiä oireita ovat vaikeudet juosta, jatkuvat nilkkanyrjähdykset, gastrocnemius ja soleus- lihasten heikentyminen johtaa pisteeseen, jossa kävelyä on tuettava apuvälineillä. Käsien thenar- lihaksissa ilmenee heikentymistä ja surkastumaa, sekä aisti- puutoksia. (Muscular Dystrophy Association 2019.)



Kuva 8. Alaraajan hermot, joihin HMSN sairaus saattaa vaikuttaa. Mukaillen Ortoinfo www-sivut 2019.



Kuva 9. & 10. Pitkälle edennyt lihasten atrofiotuminen alaraajoissa symmetrisesti. (The Bone School 2019.)

HMSN:n oireisiin voi kuulua sensorisia tunto-oireita, ataksiaa eli lihasten hallintakyvyttömyyttä, lihasheikkoutta ja lihasatrofiaa eli surkastumista. Yleensä kipu ei ole näiden sairauksien tyypioire. Lihaskunnon heikkeneminen, virheasennot sekä väärä kävelytyyli saattavat kuitenkin osalle aiheuttaa kipua esimerkiksi polviin, jalkateriin sekä selkään. Osalle HMSN:ää sairastaville ilmenee myös käsoireita. Yleensä oireisto on molemminpuolinen, mutta voimakkuudeltaan hyvinkin epäsymmetrinen. (Meretoja 2011.)



Kuva 11. & 12. Kämmenlihasten atrofiaa. (The Bone School 2019.)

6 TASAPAINON- JA ASENNONHALLINTA

Ihmisen tasapaino on määritelty kyvyksi kontrolloida kehon asentoa, massaa ja painopistettä suhteessa tukipintaan hyödyntäen lihasvoimaa ja sensorista informaatiota (Kauranen 2018, 316). Se nähdään yksilön kykynä mukautua motorisesti ympäristön ja käsitteillä olevan tehtävän, esimerkiksi kävelyn tuomiin haasteisiin (Shumway- Cook & Woollacott 2012, 161-162). Asennonhallinta käsittää hermolihaskäytännön toiminnat, joiden avulla ihminen kykenee säätämään kehonsa asentoa ja painopistettä ympäristössä. Tasapainoa voidaan tarkastella hermostollisen säätelyn, kuten motorisen kontrollin, tasapainostrategioiden, sensoristen aistien sekä kehon ja kehon osien asentojen hahmotuskyvyn kautta. Yksilön tasapainoa määritetään tarkastelemalla kehon asentoa ja liikumista. (Wrisley & Brown 2006, 128.) Liikkuessa kehon painopisteen paikka muuttuu. Esimerkiksi seisossa tasaisella alustalla normaalissa symmetrisessä seisoma-asennossa, sijaitsee koko kehon painopiste lantion alueella. Vartalon rakenteesta johtuen, esimerkiksi naisilla kehon painopiste sijaitsee hieman alempana kuin miehillä. (Kauranen 2018, 316-317.)

Ihmisen normaali asennonhallinta vaatii eri aistiväylystä, kuten visuaalisen, somato-sensorisen ja vestibulaarijärjestelmien, tuottaman sensorisen informaation organisointia. Nämä yhdessä tarjoavat tietoa kehon asennosta ja liikkeistä suhteessa ympäristöön, sekä sensorisen informaation ja motoristen toimintojen koordinoitua. (Shumway- Cook & Woollacott 2012, 260.)

6.1 Asennonhallinta istuen

Asennonhallintaa istuen ei ole tutkittu yhtä paljon kuin seisten tapahtuvaa asennonhallintaa. Istuessa tukipinta laajenee. Esimerkiksi jalkojen koskiessa maata, on mahdollista kurkottaa pidemmälle eteen ja sivuille, kuin jalkojen ollessa ilmassa. Asennonhallinta istuen vaatii kykyä tasapainoilla erilaisilla istumapinnoilla. Alaraajojen lihakset ovat aktiivisessa roolissa kehonpainon tukemisessa ja tasapainottamisessa, kun liikumme istuessa. Keskivartalon lihakset stabiloivat istuma-asentoa. Sivuille kurkottaminen istuen haastaa tasapainoa enemmän kuin eteenpäin kurkottaminen, kehonpainon siirtyessä yhdelle jalalle. Sivuttain kurkottelua istuen tulisi sisällyttää tasapainoharjoitteluun. (Carr & Shepherd 2010, 169.)

6.2 Asennonhallinta seisten

Tasapainon säätely koostuu fysiologisista, mekaanisista ja informatiivisista tekijöistä. Tasapainon säätelyyn vaikuttavat erilaiset tekijät, kuten käytettävä tukipinta, ympäristötekijät, tuki- ja liikuntaelämä, tuntoaisti, koordinaatio, ennakoivat toimet sekä silmä- päästabilointi. Optimaalisessa seisoma-asennossa lihasvoiman tarve on vähäinen ja nivelet kuormittuvat mahdollisimman vähän eli kehon eri osiin vaikuttavat voimamomentit ovat pienimmillään. Käytännössä optimaalisen seisoma-asennon saavuttaminen tarkoittaa

painon jakautumista kevyessä haara- asennossa tasaisesti molemmille jaloille, kädet ovat rentoina vartalon sivuilla sekä ylävartalo ja pää ovat suorassa. (Kauranen 2018, 317-318.)

Pystyasennon jatkuva ylläpitäminen tapahtuu lihastonusta, eli jätteyttä hyödyntäen. Lihasten sisäinen tonus muodostuu useasta tekijästä, kuten lihasten sisäisen viskositeetin luomasta jäykkyydestä ja kankeudesta, neuraalisen säätelyn aikaansaamasta perustoukuksesta sekä maan vetovoimasta ja venytysheijastekaaresta. Vakaan ja kontrolloidun seisoma- asennon ylläpitäminen syntyy erilaisten heijasteiden, automaattisten tasapainovasteiden sekä ennakoivien ja tahdonalaisten liikkeiden yhteisvaikutuksesta. (Kauranen 2018, 318-319.)

Tasapainon säilyttäminen hetkellisesti, esimerkiksi yhdellä jalalla seisominen, on mahdollista oikeiden lihasten aktivoinnilla, vaikka kehon painopiste siirtyisi tukipinnan ulkopuolelle. Usein liikkumisessa, kuten kävelyssä, tukipinnan ylittäminen tarkoituksellisesti edesauttaa liikkumista. Tasapainon säilyttäminen vaatii myös riittävää tukipintaa, eli pinta- alaa, jonka kautta keho tukeutuu ja on kontaktissa alustaan. Tasapainon säilyttämiseen vaadittava lihastyö korostuu painopisteen sijaitessa kauempana tukipinnan keskustasta. Tukipintaa voidaan myös lisätä apuvälineillä, esimerkiksi kävelykepeillä- ja telineillä. (Kauranen 2018, 317.)

6.3 Tasapaino- ja suojareaktiot

Erilaiset heijasteet, automaattiset tasapainovasteet sekä ennakoivat ja tahdonalaiset liikkeet tähtäävät vakaan ja kontrolloidun seisoma- asennon ylläpitämiseen. Jokainen ihminen omaa ominaisia strategioita, joiden avulla pyrkii tasapainottamaan kehonsa, esimerkiksi yllättävässä tilanteessa. Strategiaan saattaa vaikuttaa elämän eri vaiheissa ikä, motorinen suorituskyky ja rakenteelliset tekijät. Tasapainonsäilyttämisstrategiat perustuvat lihassynergioihin, jossa joukko lihaksia yhteisvaikutuksessa muodostaa yhden toiminnallisen kokonaisuuden. (Kauranen 2018, 319.)

Ihminen pyrkii säätelemään tasapainoaan erilaisilla tasapainottavilla liikkeillä. Tämä tapahtuu joko heijastetoiminnan kautta selkäydintasolla, tai jo valmiiksi muodostettujen, suunniteltujen ja koordinoitujen liikekäskyjen avulla aivoissa. Tasapainoheijasteet ovat automaattisia motorisia vasteita sensoriseen ärsykkeeseen, jonka voi laukaista esimerkiksi lihaksen nopea venyntyminen, kuten horjahdus. Tasapainoheijasteet peittyvät tahdonalaisten liikkeiden sekaan. Yksi heijasteiden päätehtävistä on kyky säilyttää tasapaino ja pystyasento heijastekaaren avulla. Ennalta ohjelmoidut reaktiot tuottavat myös tasapainottavia liikkeitä. Niitä ei lueta puhtaasti reflekseiksi, mutta ei tahdonalaisiksi liikkeiksikään. Näitä ovat esimerkiksi erilaiset korjaavat tasapainoreaktiot. (Kauranen 2018, 325.)

Nilkkastrategiassa tasapainottava liike syntyy nilkanivelissä, jolloin koko kehon katsotaan liikkuvan nilkoista ylöspäin kellon heilurin tavoin (Kauranen 2018, 319). Nilkkastrategiaa hyödynnetään yleensä ulkoapäin kohdistuvissa pienissä ja hitaissa tönäisyissä tai tasapainon menetyksissä. Toimii ensisijaisesti eteen- taaksesuuntaisissa korjauksissa.

Lihasten aktivointi tapahtuu distaaliosista proksimaaliosiin päin, jolloin ensimmäisenä aktivoituvat säären etuosan lihakset ja pohje. Ihmisen heilahtaessa eteenpäin, aktivoituvat ensimmäisenä kaksoiskantalihakset (m.gastrocnemius), reiden takaosan lihakset (m. biceps femoris, m. semimembranosus, m. semitendinosus) ja lopuksi selän ojentajalihakset (m. erector spinae). Taaksepäin heilahtaessa aktivoituvat järjestyksessä etummainen säärilihaks (m.tibialis anterior), nelipäinen reisilihas (m.quadriceps femoris) ja vatsalihakset (mm. abdominalis). (Kloos & Givens 2012, 264.)

Toteutuakseen horjahdusten korjaamiseksi, nilkkaniveleltä vaaditaan normaalia liikelaajuutta, erityisesti ylemmässä nilkkanivelessä, sekä riittävää lihasvoimaa lihaksissa, jotka ylittävät nilkkanivelen. (Kauranen 2018, 319.)

Lonkkastrategiassa tasapainoa stabiloidaan lonkkanivelen koukistuksella tai ojennuksella. Strategiaa hyödynnetään horjahdusten tapahtuessa nopeammin ja voimakkaammin, jolloin korjaava liike suoritetaan pääasiassa isoilla ja vahvoilla lonkan koukistajilla (m. iliopsoas)- ja ojentajalihaksilla (mm.gluteus). Eteenpäin heilahtaessa ensin aktivoituvat vatsalihakset (mm.abdominalis) ja sitten reiden etuosan (m.quadriceps femoris) lihakset. Taaksepäin heilahtaessa aktivoituvat ensin selän (m. erector spinae) ja reiden takaosan (mm. biceps femoris, semitendinosus, semimembranosus) lihakset. (Kauranen 2018, 319.)

6.3.1 Sairauden vaikutus tasapainon hallintaan

Lencioni ym. (2015) mukaan kliinisen kokemuksen perusteella tiedetään, että sairaus vaikuttaa liikkumiseen (lokomotoriikka) sekä pystyasennon hallintaan, riippuen sairauden etenemisestä ja ääreishermostojen rappeutumisen asteesta. Pystyasennon hallinnan vaikeuden taustalla olevien lihasheikkouksien sekä asento- ja liiketunnon alenemisen keskinäinen rooli on epäselvä, koska sairastuneilla on yleensä molemmissa toimintahäiriötä. Ongelma on vielä monimutkaisempi, koska eri HMSN alatyypeissä isot ja pienet sensoriset hermosäikeet ovat eriasteisesti rappeutuneita. HMSN sairauteen liittyy paikallaan seisomisen (staattisen) ja liikkumisen aikaisen (dynaamisen) tasapainon hallinnan vaikeutta. Paikallaan seisomisessa tarvitaan sekä tuntoaistia (sensoriikka) että lihastoimintaa. Pienillä sensorisilla hermosäikeillä on iso rooli tasapainon hallinnassa paikallaan seistessä ja näiden hermosäikeiden häviämisellä on suora yhteys tasapainon hallinnan alenemiseen. Sensorisen palautteen kautta tapahtuva hidas liikkeiden korjaaminen on pientä liikettä, jota tarvitaan pystyasennon säilyttämisessä. Kaksipiste-erotte-lukuvyn aleneminen ja plantaarifleksorien heikkous liittyy paikallaan pysyvän (steady-state) tasapainotilan lisääntyneeseen huojuntaan ja epävakauteen. Väriä tunnon aleneminen, dorsifleksoreiden heikkous ja isompien sensoristen hermosäikeiden toiminta liittyy nopeiden liikkeiden ja liikkeen aikaisen tasapainon hallintaan. (Lencioni ym. 2015, 640-645.)

De Franca Costa ym. (2018) tutkivat lihasvoimaa ja tasapainoa saman perheen viideltätoista HMSN-2 alatyypistä sairastavalta yksilöltä. Manuaalisella dynamometrillä mitattiin jalan ja nilkan lihasvoimia. Tasapainoa mitattiin käyttäen stabilometriä sekä Bergin tasapainotestiä (BBS). Toiminnallista suorituskykyä arvioitiin TUG- testillä (Timed up and go).

Tulokset kertovat tutkittavilla olevan heikommat lihasvoimat jaloissa ja nilkoissa sekä heikompi staattinen ja toiminnallinen tasapaino Bergin tasapainotestin mukaan kontrolliryhmään verrattuna. HMSN-2 alatyyppejä sairastavat myös selviytyivät kontrolliryhmää hitaammin TUG- testistä. Tutkijat myös huomasivat jalkojen lihasvoiman ja testin tekemiseen kuluvan ajan välisen yhteyden. Tutkimuksessa huomattiin nilkan plantaari- ja dorsaalifleksoreiden lihasheikkouden vahvan yhteyden toiminnalliseen tasapainoon. Kyseisten lihasten heikkeneminen lisää tavallisten tehtävien suorittamiseen kuluva aikaa. Sairauden ollessa lievämuotoinen tasapainon heikentymiseen vaikuttavat lihasten heikentyminen. Oireiden ollessa vakavampia tasapainon heikentymiseen vaikuttaa lihasheikkouden lisäksi myös asentoaistin heikentyminen. (Charcot- Marie- Tooth News 2018.)

7 KÄVELY

Yleisin liikkumismuoto ihmisellä on kävely, joka määritellään perusliikkumismuodoksi. Onnistunut ja tehokas kävely tarvitsee osakseen etenemiskykyä, tasapainoa sekä sopeutumiskykyä. Kävellessä etenemiskyky vaatii lihasten oikeaa aktivoitumisjärjestystä sekä näiden koordinoitua käyttöä kävelyn eri vaiheissa, eritoten tukivaiheen lopussa. Kävely harvoin tapahtuu tasaisella alustalla, joten ihmisen tarvitsee mukauttaa ja sopeuttaa kävelynsä eri ympäristön asettamille vaatimuksille. (Kauranen 2018, 330.)

7.1 Normaalin kävelyn edellytyksiä

Perusterveen ihmisen kävely tapahtuu automatisoituneen motorisen toiminnan avulla keskusgeneraattorin muodostamien lihassynergoiden kautta. Ihmisen kävelyn neuraaalista ohjausta säätelee reflektoriset säätelymekanismit, jotka sijaitsevat keskushermoston aivorungossa ja selkäytimessä. Reflektoriset säätelymekanismit tuottavat määritelyjä syklisiä liikkeitä. Selkäydintasolla päävastuu on rytmisten liikkeiden integroinnista ja lihassynergoiden muodostamisessa. Selkäytimen säätelämän ja ohjaaman keskusgeneraattorin toiminta perustuu toonisen venytysheijasteen tuottamaan hermoimpulssiin. Tämän toiminnan seurauksena tarvittavat kävelyn lihassynergiat ja automatisoituneet liikkeet syntyvät. (Kauranen 2018, 330.)

Sensorista palautetta ja informaatiota ihminen käyttää muuttaakseen kävelyään ympäristön vaatimuksiin. Kävelyn tapahtuessa ihminen kerää informaatiota somatosensorisen, visuaalisen sekä vestibulaarisen järjestelmien avulla. Näistä saatua informaatiota hyödynnetään kävelyn reaktiivisessa ja proaktiivisessa säätelyssä. Alaraajoista saadulla somatosensorisella palautteella on vaikutusta askeltiheyteen sekä kävelyn rytmiin. Tämä vaikutus syntyy oletettavasti Golgin jänne-elimien ja lihassukkulan ärtymisen vuoksi sekä näiden sensoristen elimien laukaisemien venytysheijasteiden kautta. (Kauranen 2018, 331.)

Hermoston tulee kyetä luomaan ja muokkaamaan liikekaavoja yhtä aikaa ylläpitäen liikkumiseen vaadittavaa tasapainoa. Kävelyn aikana yhden jalan tuen varassa oleminen korostuu, joten dynaamisen tasapainonhallinta kävelyn aikana on oleellista. Kävely vaatii konsentrista ja eksentristä lihasvoimaa liikkeen aikaansaamiseen ja sen hallintaan. Lihakset, jotka lähenevät maksimaalista voimantuottoaan kävelyn aikana ovat nilkan plantaarifleksorit (mm. gastrocnemius ja soleus), jotka tuottavat suuren osan eteenpäin kuljettavasta voimasta. (Shumway- Cook & Woollacott 2012, 383.)

7.2 Sairauden vaikutus kävelyyn

Lihashyökköus voi vaikeuttaa kykyä luoda vartaloa eteenpäin kuljettavaa liikettä, esimerkiksi plantaarifleksoreiden heikköus kävelyn loppuvaiheessa, sekä liikkeiden hallitsematomuus johtuen heikösta eksentrisen lihasvoiman kontrollista säären etuosan lihaksissa

jalan lässähtäessä maahan. Heikot polven ojentalihakset (m. quadriceps femoris) vaikeuttavat polven kontrollointia sen koukistumisen aikana kun sille varataan painoa. (Shumway- Cook & Woollacott 2012, 383.)

Lihastautiliitto on tehnyt tutkimuksen, jossa seurattiin 10 vuoden ajan HMSN- kuntoutujien kävelyä. Tutkimukseen osallistui 90 HMSN- kuntoutujaa. Tutkimuksen mukaan yhtämittainen 100 metrin kävely oli haastavaa kuntoutujille ja vain 8% osallistujista koki olonsa hyväksi kävelyn jälkeen. Tutkimukseen osallistuneista 67% koki olonsa väsyneeksi kävelyn jälkeen ja 20%:lla lihakset kipeytyivät kävelyssä. Fysioterapeutin selviytyksen mukaan 82:lla tutkimukseen osallistuneista jalkaterien virheasento haittasi kävelyä. Suurimmalla osalla nilkka oli supinaatiossa ja tämän vuoksi seisoma-asennossa paino siirtyy tai on jalkojen ulkosyrjillä. Jalkaterien virheasennosta johtuen kivut selkään, lonkkiin ja polviin oli yleistä, ja kävelyn kuormitus kohdistui niveliin haitallisella tavalla. 93% tutkituista koki heikkoutta tasapainossansa seisten sekä kävellessä. Virheellisen kävelytyylin huomaamatta jääminen on tutkimuksen mukaan yleistä HMSN- kuntoutujilla. Kuntoutumiselle tärkeää on löytää helpot liikkumisvaihtoehdot, jotka eivät yksilöllisesti tuota kipua. (Jokinen 2011, 16-17.)

Ramdharryn (2009) mukaan pidempien kävelymatkojen mahdollistamiseksi proksimaalisten lihasten, erityisesti lonkan koukistajien opettaminen virheelliseen kävelyyn antaa HMSN- sairastuneelle mahdollisuuden kompensoida distaalista heikkoutta pidempään. Tutkimusten mukaan lonkan lihasten väsymys pitkittyneen kävelyn aikana, johtuu niiden tehtävästä korvata distaalista heikkoutta. Tämän vuoksi kävelykerrat rajoittuvat, mutta muillakin tekijöillä on vaikutusta, kuten esimerkiksi sillä, että HMSN- sairastunut ilmoittaa itse väsyvänsä. (Ramdharry ym. 2009.)

Wojciechowski ym. (2017) vertasivat kuudenkymmenen HMSN- sairastavan lapsen kävelyä viiteenkymmeneen sairastamattomaan, iältään 6- 17- vuotta. Yleisimpiä kompensatioita olivat lonkan ulkokierto sekä vähentynyt liike lonkan loitonnuksessa. Kävelyn poikkeavuuksiin HMSN- sairastavilla lapsilla kuuluu ”tippunut jalka”, heikentyneet nilkka- lihasten voimat kävelyn työntövaiheessa, sekä lonkan ja polven lisääntynyt koukistus heilahdusvaiheessa. (Wojciechowski ym. 2017.)



Kuva 13. & 14. Kävelymallin muuttuminen HMSN sairauden myötä. (Darren Mark Pereira Youtube-kanava 2019. Charcot Marie Tooth- Walking in bilateral dynamic GRAFO.)

8 KUNTOUTUS OSANA HMSN-SAIRAUDEN HOITOA

Kuntoutuksella on tärkeä rooli sairauden hoidossa, koska parantavaa hoitoa ei ole. Ensisijaisesti kuntoutuksen tavoitteena on parantaa kävelyä ja elämänlaatua sairauden edetessä progressiivisesti. Harjoitusohjelmat sisältävät voima- ja venyttelyharjoituksia lihasvoiman säilyttämiseksi ja kontraktuurien ehkäisemiseksi. (Kenis-Coskun & Matthews 2016.) Ilmeisesti on edelleen tunnistamatta 75% sairautta aiheuttavista geeneistä, joten sairausröyhmäkohtaisia terapioita ei ole saatavilla. Sairastuneiden tulisi kuitenkin saada oireiden mukaista fysioterapiata ja kuntoutusterapiaa, ortopedistä hoitoa sekä kivun- ja fatiikin hoitoa. (Echaniz-Laguna 2015, 498-504.) Tulevaisuudessa tulisi Petryaeva ym. (2018) mukaan keskittyä varhaiseen terapian aloittamiseen oikealla annostuksella, koska sairaus etenee progressiivisesti nopeimmin ensimmäisen vuosikymmenen aikana oireiden alkamisesta. Venyttelyllä ja yölastoilla voidaan ehkäistä vakavia kontraktuuria. Yhteenvetona tutkimuksessa todetaan, että on tärkeää luoda kansainvälinen moniammatillinen hoitotyön malli, jossa HMSN:ää sairastavan hoitoryhmään kuuluu neurologi, ortopedi, fysioterapeutti sekä terapeutti, joka hoitaa liitännäissairauksia. Lisäksi sairastunut tarvitsee psykologin tukea sairauden ja kehonkuvan muutoksen hyväksymiseen. Sairastuneiden elämänlaatua voidaan ylläpitää parantamalla kävelymallia ja kävelynopeutta, vähentämällä kipuja. Lisäksi raajojen suojeleminen pitkällä aikavälillä vakavien ortopedisten muutosten ehkäisemiseksi on oleellista, jotta sairastunut kykenee elämään tavanomaista elämäänsä mahdollisimman pitkään. (Petryaeva ym. 2018.)

8.1 Kuntoutuksen vaikuttavuus

Corraron ym. (2016) tekemässä systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa todetaan, että sairautta voidaan hoitaa vain konservatiivisesti. Katsauksentekijät toteavat, että toistaiseksi ei ole tieteellistä tutkimusnäyttöä kuntoutuksen vaikutuksista. Fysioterapian on osoitettu olevan hyödyllistä siltä osin, että sen seurauksena lihasten tuottama voima lisääntyy. Ortoosien hyödyistä, ja näiden käytön hoitosuosituksen laatimisen perustaksi tarvitaan lisätutkimuksia. (Corraro ym. 2016.) Sman ym. (2015) tekivät myös katsauksen, jossa todetaan, että harjoittelun vaikutukset ovat epäselviä, koska tehtyjä tutkimuksia on vähän, niissä esiintyvien ei-kestävien tutkimusasetelmien vallitsevuus oli suuri ja tutkimuksissa oli tyypin 2 virheitä (nollahypoteesin hyväksyminen, vaikka se ei ole tosi.) Kuitenkin voidaan tässäkin katsauksessa huomata, että harjoittelu saattaa vaikuttaa parantavasti joihinkin terveyden osatekijöihin ja kuntoon ilman lyhyen aikavälin haittavaikutuksia. Tutkimuksessa tarkasteltiin vastusharjoittelua, aerobista harjoittelua sekä näiden yhdistelmää ja kaikilla oli vaikutusta toimintakykyyn ja lihasvoimaan. Vastusharjoittelu kasvatti lisäksi lihassyiden kokoa ja aerobinen harjoittelu lisäsi maksimaalista hapenottokykyä. (Sman ym. 2015.) Myös joitakin alatyypikohtaisia tutkimuksia on tehty harjoittelun vaikuttavuudesta, esimerkiksi Wallacen ym. (2019) tutkimus, jossa todettiin 12 viikon aerobisen harjoittelun kuntosalilla parantavan maksimaalista hapenottokykyä ihmisillä, joilla on HMSN tyyppi 1A. (Wallece ym. 2019).

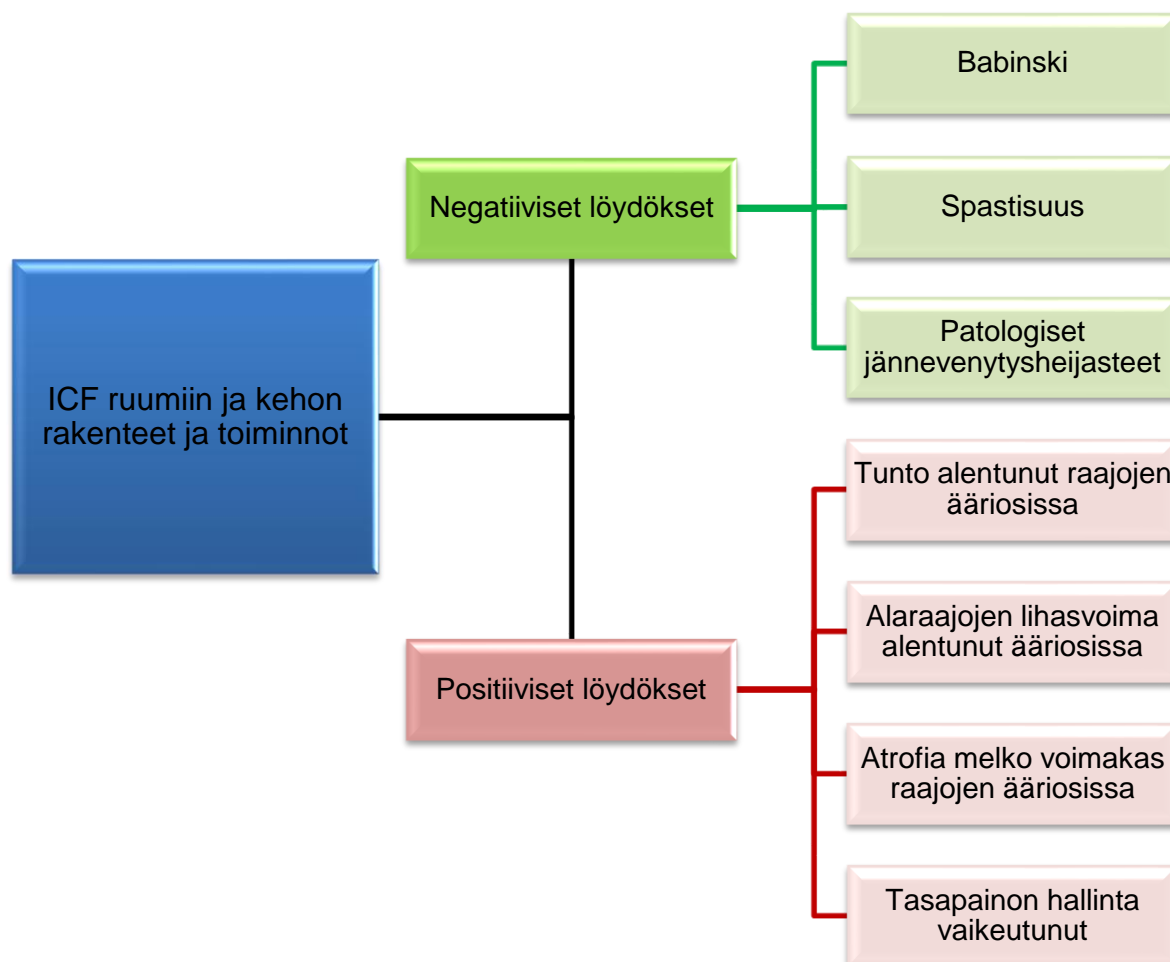
8.2 Fysioterapia

Viime vuosina fysioterapia on ollut kiistanalainen asia sairauden hoidossa siitä mahdollisesti aiheutuvan fatiikin ja ylläpidon vuoksi. Mannilin ym. tekemässä HMSN 1A -tyyppiin liittyvässä tutkimuksessa ei kuitenkaan huomattu eroa ylä- ja alaraajan oikean tai vasemman puolen pienissä lihaksissa dominantilla ja ei-dominantilla puolella. Näin ollen tutkimustulos ei tue oletusta ylläpidosta ja kannustaa fyysiseen aktiivisuuteen ja kuntoutukseen. Fatiikkia esiintyy HMSN:ssä ja muissa hermolihassairauksissa. Se ei kuitenkaan välttämättä liity lihasten käyttöön, vaan on oire energian loppumisesta. (Mannil ym. 2014, 25-26.) Prada ym. (2018) mukaan HMSN sairaudessa esiintyy ylläpidosta johtuvaa lihasheikkoutta. Tutkimusentekijöiden suosituksena oli, että sairastuneita tulisi ohjata välttämään liian suurilla vastuksella tehtävää supramaksimaalista harjoittelua ja epätaloudellisia (energiaa kuluttavia) liikkeitä. (Prada ym. 2018.)

8.2.1 Fysioterapeuttisen tutkimisen keskeisiä löydöksiä

HMSN sairauteen liittyy tiettyjä ruumiin ja kehon rakenteiden ja toimintojen tason löydöksiä, jotka voidaan havaita kliinisellä tutkimisella. Sairauden aiheuttamien geenipoikkeavuuksien aiheuttamat tämän opinnäytetyön näkökulmasta kannalta keskeiset löydökset on kuvattu alla olevassa kaaviossa. (Kaavio 2.) Lisäksi kaavioon on kuvattu ne yleisimmät ylämotoneuronin vaurioon viittaavat löydökset, jotka eivät ole tyypillisiä tässä sairaudessa (negatiiviseksi taulukkoon merkityt löydökset). Näitä löydöksiä seuraamalla voidaan kliinisen päättelyn tuloksena esittää oletus siitä, mitkä ruumiin ja kehon rakenteiden ja toimintojen toimintavajavuudet aiheuttavat asiakkaalle haittaa toimintakyvyssä suoritusten ja osallistumisen tasolla.

Kauranen (2018) mukaan manuaalisesti testattuna kävelyä varten ihmisen lihasvoima lonkka- ja polviniveltä suoristavilla lihaksilla (ekstensoreilla) ja lonkkaniveltä koukistavilla lihaksilla (fleksoreilla) tarvitsee olla 3-5 . Kävely tarvitsee onnistuakseen myös paikallaan oloon liittyvää tasapainon hallintaa (staattista tasapainoa), jotta liikkeelle lähtö olisi hallittua. Kävelyn rullausvaihe taas liikkumisen aikaista tasapainon hallintaa (dynaamista tasapainoa). (Kauranen 2018, 336.)



Kaavio 2. Keskeisiä tutkimuslöydöksiä. Mukailten Ylikallio ym. 2018.

8.2.2 Fysioterapian keinoja vaikuttaa toimintakykyyn

Fysioterapian ja kuntoutuksen tärkeimpiä osa-alueita ovat kävelyharjoittelu, terapeutti- nen harjoittelu, venyttely, tasapainon ja pystyasennon hallinnan harjoittelu, kaatumisris- kin ennaltaehkäisy, allasterapia, energiansäästötekniikat, tuet ja yölastat, potilasohjaus, sopivien apuvälineiden valinta ja vähentyneen fyysisen aktiivisuuden aiheuttamien tois- sijaisten haittojen ennaltaehkäisy. Potilasohjaus ja energiaa säästävien toimintatapojen ohjaus tulisi olla jatkuvasti mukana sairastuneen kuntoutuksessa, koska sairauden luonne on etenevä ja toimintavajauksia kehonosissa ja toiminnoissa kehittyä vaihteittain. Nivelten liikelaajuuksien ylläpysymiseen tulisi kiinnittää huomiota ja venyttelyä tulisi tehdä joka terapiakäynnillä. (McCorquadale ym. 2016, 9-17.)

9 AEROBISEN KUNNON HARJOITTAMINEN HMSN-ASIAKKAILLA

Liikkumattomuus nostaa kaikilla ihmisillä terveysriskejä. Kohonneita nämä riskit ovat silloin, kun sairastaa tautia, joka vaikuttaa lihasten toimintaan. HMSN:ää sairastavilla liikkumattomuus johtaa lihasmassan menetykseen terveissä lihaksissa, alentaa kestävyyskuntoa, lisää väsyneisyyttä, aiheuttaa painonnousua, lihas- ja nivelkipuja sekä alentunutta luun tiheyttä. Liikkuminen puolestaan tekee hyvää terveille lihaksille, se parantaa keuhkojen ja sydämen toimintakykyä sekä parantaa tai auttaa ylläpitämään kestävyyskuntoa, ehkäisee kipuja, auttaa pitämään yllä nivelten liikelaajuuksia sekä parantaa fyysistä toimintakykyä, jolloin voi suoriutua paremmin arjen toiminna esim. kävelyssä ja porraskävelyssä. (Muscular Dystrophy Campaign 2015.) Harjoittelu voi olla haasteellista sairastuneelle liikkumisen aikaisen suuremman energiankulutuksen johdosta. Energiankulutuksen lisääntyminen voi johtua esimerkiksi kävelyn virheellisestä biomekaniikasta. Harjoittelu saattaa aiheuttaa ylipainoa, ja siitä aiheutuva liiallinen heikkouden tunne on ollut jatkuvasti esillä keskusteluissa liittyen hermolihassairauksiin. Vähäinen fyysinen aktiivisuus voi kuitenkin aiheuttaa painonnousua sekä lihaskatoa, lisätä tuki- ja liikuntaelimiin liittyviä kipuja sekä alentaa toimintakykyä. Tämä on suuri riskitekijä henkilöillä, joilla HMSN tai muu hermolihasko (neuromuskulaarinen) sairaus. Vähäinen fyysinen aktiivisuus lisää metabolisen oireyhtymän ja sydän- ja verisuonisairauksien riskiä. (Sman ym. 2015.)

9.1 Fyysisen aktiivisuuden periaatteet

HMSN-sairautta käsittelevät RCT-tutkimukset tuovat esille kohtuullisen harjoittelumäärän positiiviset vaikutukset. Ihmistä tulisi rohkaista harjoitteluun ehkäisemään liiallisen liikkumattomuuden aiheuttamia haittoja sekä painonnoususta aiheutuvaa oireiden lisääntymistä. Näyttöön perustuva tutkimustieto kuntoutuksesta on niukkaa, mutta sille on suuri tarve. Kuntoutukseen liittyvät huolenaiheet saattavat johtaa kuntoutuksen käyttämättä jättämiseen, vaikka kohtuullisen tehon aerobisella harjoittelulla voidaan lievittää oireita. Koska sairauden luonne on etenevä, kotona tehtävä jatkuva harjoittelu ylläpitää henkilön fyysistä toimintakykyä. Kliinistä tutkimusta, jossa mitattavat tulosmuuttajat ovat riittävän herkkiä (esimerkiksi biomarkerit, joilla voidaan osoittaa solutason muutoksia ihmisessä), tarvitaan kuntoutussuositusten laatimisen pohjaksi. (Mannil ym. 2014, 25-26.) Harjoittelun aiheuttamaa väsymystä voidaan ehkäistä pitämällä harjoittelun teho alhaisena tai korkeintaan keskiraskaana. Säännöllisen harjoittelun terveysvaikutusten vuoksi sairastuneita tulisi kannustaa liikkumaan. Hengitys- ja verenkiertoelimistön, voiman ja toimintakyvyn näkökulmasta intervalliharjoittelu on hyväksi. (McCorquada ym. 2016, 9-17.) Harjoittelu tulee aloittaa maltillisesti ja harjoitteet tulee tehdä rauhalliseen tahtiin, etenkin jos ei ole harjoitellut aikaisemmin. Tarkoituksena on, että harjoittelu tuo hyvän mielen ja siitä tulee osa jokapäiväistä rutiinia. (Muscular Dystrophy Campaign 2015; Paganoni 2019.)

9.2 Hengitys- ja verenkiertoelimistön toimintaa tukeva harjoittelu

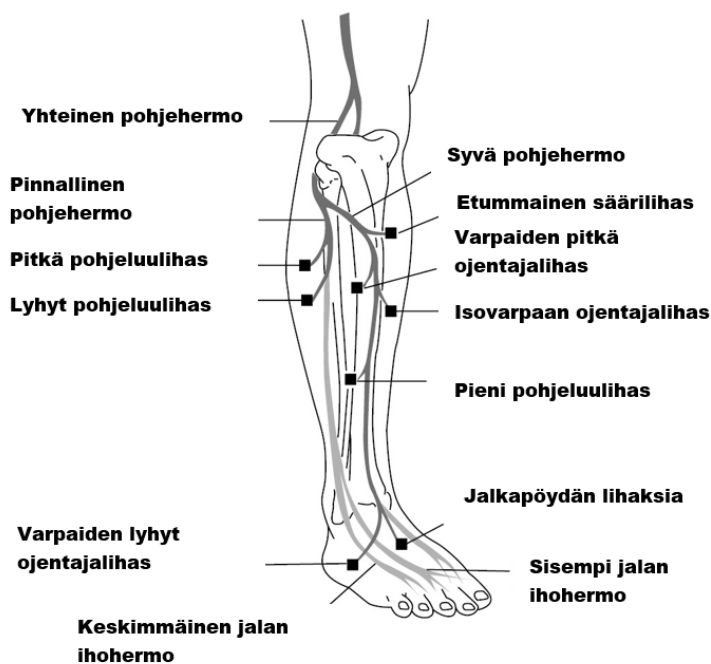
Usein progressiivisesti etenevässä lihasheikkoudessa fyysinen aktiivisuus, kuten hyppiäminen, juokseminen ja kävely rajoittuvat. Vähentynyt fyysinen aktiivisuus on yhteydessä aikuisiällä ilmenevään heikoksi koettuun terveydentilaan sekä liikkumattomuuden seurauksena kehittyneisiin sairauksiin. Tutkimusten mukaan HMSN:ää sairastavat aikuiset liikkuvat vähemmän kuin terveet verrokkit. Tärkeää olisi jo lapsuudessa arvioida liikkumisen määrä ja pyrkiä vaikuttamaan sairauteen mahdollisimman varhaisessa vaiheessa ennen liitännäissairauksien ja toiminnanhaittojen kehittymistä. (Kennedy ym. 2019.)

Aerobinen eli kestävyysharjoittelu on liikkumista, jossa käytetään suuria lihasryhmiä esimerkiksi kävely tai sauvakävely, uinti tai allasterapia ja pyöräily, kuntopyöräily tai pyöräily polkulaitteella istuen ovat hyviä, koska ne parantavat hengitys- ja verenkiertoelimistön kuntoa. Kaikki nämä edellä mainitut kasvattavat kestävyyttä, vähentävät fatiikkia, parantavat mielialaa ja yöunen laatua sekä kykyä suoriutua joka päiväisistä toiminnoista. Aerobisen harjoittelun annostelu on 2-5 päivänä viikossa. (Isitt 2015; Paganoni 2019.) Aerobista harjoittelua on mikä tahansa muukin toiminta, joka nostaa pulssia ja johtaa kevyeen hengästymiseen. Näissä toimissa käytetään isojen lihasryhmien lihaksia. Näin ollen aerobiseksi harjoitteluksi voidaan katsoa myös pyörätuolin kelaaminen sekä kotitöiden teko. (Muscular Dystrophy Campagn 2015.)

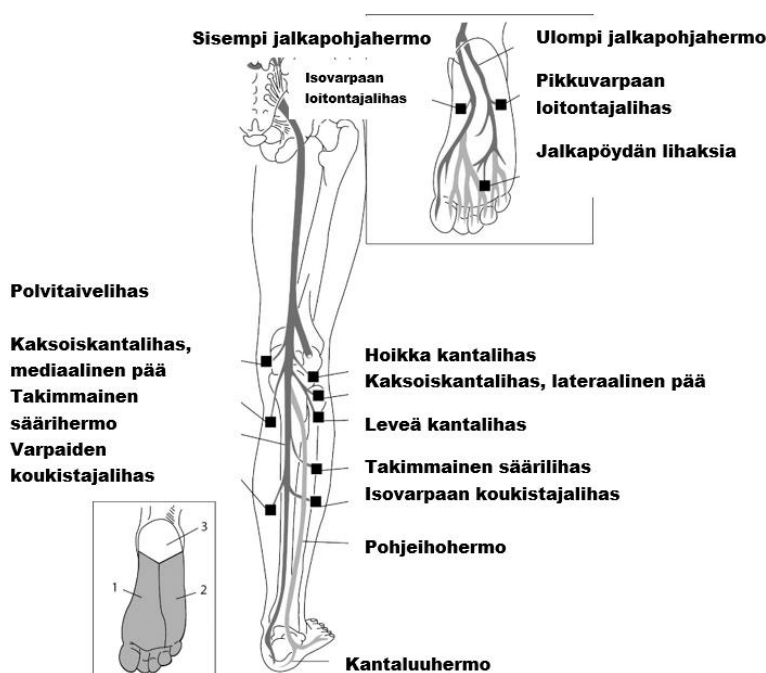
10 LIHASKESTÄVYYSHARJOITTELU HMSN:ÄÄ SAIRASTAVILLA

Djordjevicin ym. (2017) tarkastelivat itse valittujen harjoitusten vaikutuksia voimaan sairauden eri alatyypeissä. Huolimatta sairauden yleisyydestä, julkaistut tutkimukset ovat edelleen puutteellisia hoitosuositusten antamiseksi. Aiemmat tutkimukset osoittavat kuitenkin kuntoutuksen olevan hyödyllistä tautia sairastaville. Tämän hetkisen alustavan tutkimustiedon mukaan kotona tehtävä vastusharjoittelu voi parantaa sekä voimaa että lihaskestävyyttä. Tutkimuksessa lihasvoiman muutokset mitattiin kyynärpään koukistuksella (fleksio) ja nilkan koukistuksella jalkapöydän suuntaan (dorsifleksio). (Djordjevic ym. 2017.)

HMSN 1A-tautimuoto on sairauden alaryhmistä yleisin. Siksi myös monissa tutkimuksissa keskitytään harjoittelun vaikuttavuuden tutkimiseen tämän alatyypin näkökulmasta. Näin on myös Reynaudin ym. (2019), jotka tutkivat polven ojentajien ja koukistajien lihasvoiman vaikutusta kävelyyn. Tutkimuksen tuloksissa todetaan, että lihasten isokiineettisen voimamittauksen tuloksen ja tutkitun kävelynopeuden välillä on yhteys. (Reynaud ym. 2019, 422-425.)



Kuva 15. Säären alueen lihaksia ja niiden hermotusta. Mukaellen Cambridge.org www-sivut 2019.



Kuva 16. Pohkeen alueen lihaksia ja niiden hermotusta. Mukaellen Cambridge.org www-sivut 2019.

10.1 Lihaskestävyysharjoittelun periaatteet

Niitä lihaksia, jotka ovat HMSN vuoksi heikkoja ei voida harjoittelun avulla vahvistaa, koska hermo-lihasliitos ei toimi kuten kuuluisi. Harjoittelu perustuukin terveiden lihasten vahvistamiseen. Joskus lihasheikkous voi olla seurausta myös lihasten käyttämättömyydestä. Näitä lihaksia halutaan harjoittelun avulla vahvistaa tekemällä harjoittelua pienillä vastuksilla kaksi- kolme kertaa viikossa. Näiden lihasten käyttäminen auttaa kompensoimaan HMSN vuoksi heikkojen lihasten toimintaa. Useimmilla henkilöillä nämä harjoitteet voidaan kohdistaa lantion alueen ja keskivartalon ryhtiä ylläpitäviin lihaksiin. Isoilla painoilla kovaa harjoittelu ei kuulu HMSN:ää sairastavan harjoitteluun, eikä kipua tulisi koskaan ilmaantua harjoittelun aikana tai sen jälkeen. (Paganoni 2019.) Tutkimusten mukaan harjoittelu pitää vähemmän heikentyneet lihakset vahvoina ja parantaa niiden kestävyttä. Harjoittelu saattaa parantaa tasapainoa sekä auttaa lisäämään kireiden lihasten liikkuvuutta esimerkiksi pohkeen lihaksissa. (Musculardystrophyuk www-sivut 2019.)

Harjoitukset voi tehdä kehon painolla tai vastuskuminauhan kanssa. Yleisesti lihaskestävyysharjoittelussa harjoitetaan suuria lihasryhmiä. Jos suuret lihasryhmät hartiarenaan ja lonkan alueella ovat heikentyneet, sopivat harjoitteet tulisi valita yhdessä fysioterapeutin kanssa. Tärkeämpää on kasvattaa lihaksen kestävyttä, kuin lihaksen voimaa ja kokoa. Lihaskestävyys auttaa jaksamaan joka päiväisiä asioita paremmin. Tärkeää on muistaa harjoitella ylä- ja alaraajojen lihasten lisäksi keskivartalon tukilihaksia vatsan ja selän puolella. Nämä ovat niin kutsuttuja core-lihaksia, jotka osallistuvat

asennonhallintaan ja tasapainon ylläpitoon sekä ovat mukana monissa eri päivittäisissä toiminnoissa. Näiden lihasten harjoittaminen voi pienentää myös kaatumisen riskiä. Harjoittelun määriä suunniteltaessa tulee miettiä, minkä ajan käyttää aerobiseen harjoitteluun ja minkä lihaskestävyyteen sen lisäksi. Voit vaihdella harjoituksen kestoja sen mukaan mitä lihasryhmiä harjoitat ja kuinka monta sarjaa ja toistoa teet liikkeitä. Sopiva harjoittelun raskaus on kevyestä keskiraskaaseen. Jos haluat harjoitella siten, että kehittyessäsi muutat ohjelmaa, niin silloin tulisi lisätä toistomääriä eikä painoja. Jokainen yksittäinen harjoite tulee jaksaa tehdä oikealla suoritustekniikalla, Harjoitus tulisi lopettaa silloin, kun lihasvapina kasvaa tai liikkeistä tulee nykiviä. Harjoittelun jälkeen voi tulla lievää lihaskipua, mutta sen tulee mennä ohitse viimeistään 48 tunnin kuluessa. (Muscular Dystrophy Campagn 2015.)

Kuntosaliharjoittelua voidaan suositella HMSN-kuntoutujille, sillä se kuormittaa luustoa ja sen avulla pystytään vahvistamaan vartalon vahvoja lihaksia. Kuntosaliharjoittelussa ei tarvitse kuormittaa nilkkoja eli pystytään välttämään ääreisosien lihaksiston ylikuormitusta. (Jokinen 2011, 17.)

11 LIKKUVUUSHARJOITTELU JA VENYTTELY HMSN-ASIAKKAILLA

Nivelten liikelaajuudet riippuvat monista tekijöistä, joita ovat mm. nivelen alueen rakenteiden kireydet (nivelkapseli, nivelsiteet), nivelen yli kulkevien lihasten pituus sekä monet yksilölliset tekijät. Nivelten liikelaajuuksien ylläpysyminen on tärkeää jokapäiväisten toimintojen kannalta. Nivelliikkuvuus alenee kaikilla ihmisillä iän myötä. Naisilla liikkuvuus on kuitenkin yleensä suhteessa parempi kuin miehillä. Ensisijaisesti nivelliikkuvuutta pyritään lisäämään venyttelyiden avulla. (Kauranen 2018, 594-595; Muscular Dystrophy Campaign 2015.) Mikä tahansa venyttelyharjoitus, jota asiakas tekee itsenäisesti kotona terapeutin ohjeiden ja valvonnan alaisena, on aktiivista venyttelyä. Venyttelyn tarkoituksena on lisätä pehmytkudosten pituutta esim. lihaksissa. Liikkuvuusharjoittelu puolestaan on osa terveysliikuntaa ja se suoritetaan usein osana muuta harjoitteluohjelmaa silloin, kun ihmisellä ei ole liikerajoituksia. (Colby ym. 2018, 85.)

Liikkuvuusharjoittelusta ja venyttelystä puhutaan kirjallisuudessa välillä synonyymeinä ja nimeä tärkeämpää onkin valita itselleen sopiva harjoittelumuoto tai -laji ja suorittaa harjoitteita turvallisesti ja ilman kipuja. Matharoo (2016) mainitsee venyttelyn liikkuvuusharjoittelun nimellä ja hänen mukaansa liikkuvuusharjoittelun tulisi sisältyä kaikkiin suunniteltuihin harjoitusohjelmiin. Harjoittelun avulla voidaan ylläpitää nivelten ja ympäröivien pehmytkudosten normaalia liikkuvuutta. Liikkuvuusharjoitukset voidaan jakaa aktiivisiin ja passiivisiin ja aktiiviset edelleen avustettuihin aktiivisiin ja itse suoritettuihin aktiivisiin venyttelyihin. Venytys lihakselle tulisi suorittaa rauhallisesti, jotta lihakset rentoutuisivat. Liian nopeasti suoritettu venytysliike laukaisee venytysrefleksin, jonka seurauksena lihas supistuu nk. suojajännityksenä, eikä venytyksestä ole vastaavaa hyötyä. Hitaasti suoritettussa venytyksessä lihas rentoutuu, mikä lisää jonkin verran lihaksen venyvyyttä. Lihasten rentoutuessa vaikutus menee lihaksen sisällä oleviin erityisiin soluihin (lihaskämit), joka ehkäisee ei-toivottuja lihassupistuksia. (Matharoo 2016, 145-150.)

11.1 Venyttelyn periaatteet

Venyttelyssä tulisi huomioida, ettei ylivenytä heikkoja lihaksia, jolloin entisestään liikkuvia niveliä venytetään yli normaalien liikelaajuuksien. Venyttelyt tulisi suorittaa lämpimillä lihaksilla esimerkiksi harjoittelun jälkeen, normaalien päivän aktiviteettien tai lämpimän suihkun jälkeen. Venyttelyjä tulisi tehdä säännöllisesti. Venytyksen keston suositus voi vaihdella hieman, mutta yleisenä ohjeena on venyttää lihasta tai lihasryhmää 30-60 sekunnin ajan rauhallisesti ja hallitusti. (Muscular Dystrophy Campaign 2015.) Tässä opinnäytetyössä esitellyt venytykset perustuvat tutkittuun tietoon sopivista venytyksistä HMSN:ää sairastaville.

HMSN:ään liittyvä merkittävä liikkuvuuden alentumisen ongelma aiheutuu nilkkanivelen aktiivisesta koukistussuuntaisesta (dorsifleksio) liikerajoituksesta tai nilkkanivelen passiivisesta dorsifleksiosuuntaisesta liikerajoituksesta (ankle equinus). Nilkan equinus ilmenee seistessä, jolloin alentunutta liikkuvuutta joutuu kompensoimaan muilla kehon

osilla. Ajan myötä alaraajan lihasheikkous johtaa kaksoiskantalihaksen (gastrocnemius) ja leveän kantalihaksen (soleus) lyhenemiseen, joka voi osaltaan rajoittaa aktiivisuutta, vaikuttaa kävelykykyyn ja pystyasennon hallintaan. Venyttelyinterventiot ovat hyödyllisiä nilkkanivelen liikelaajuuden parantamiseksi. Lapsilla ja nuorilla aikuisilla on saatu merkittävää lisäystä nilkkanivelen liikelaajuuteen käyttämällä kovia yölastoja. Kirjallisuudessa on vähäinen konsensus sen suhteen, että mikä tahansa muukin interventio, joka kohdistuu nilkkaniveleeseen vähentää kontraktuuraa. (Burns 2015; Foothealthfacts [www-sivut 2019](#).) HMSN:ää sairastavalle päivittäinen venettyly käsille ja nilkoille auttaa ylläpitämään liikkuvuutta. Venyttely ehkäisee lihaskireyksiä ja lihasten lyhentymistä. Jos lihakset tulevat kireiksi ja lyhenevät, se aiheuttaa kipua ja vaikuttaa liikkumiseen tai voi aiheuttaa virheasentoja yleensä nilkkoihin, polviin ja käsiin. (Isitt 2015; Paganoni 2019.)

12 TASAPAINON HALLINNAN HARJOITTELU HMSN-ASIAKKAILLA

Sairauteen liittyvä tasapainon hallinnan vaikeutuminen johtuu muutoksista eri tasapainon hallintaan osallistuvissa järjestelmissä. Muutoksia voivat olla somatosensoriikan (eli nivelten asentotunnon, kiputunnon, lämpö- ja kosketustunnon) heikkeneminen, lihaspäätasapaino alaraajan ja jalan alueella, akillesjänteen ja plantaarifascian kontraktuurat sekä muutokset jalkaholvin rakenteessa. Varhaislapsuudessa tasapainon hallinta kehittyy näön, vestibulaarielimen ja somatosensoriikan yhteistoiminnan kautta saadulla palautteella (kehon sisäinen ja ulkoinen palaute). Muutokset tasapainon hallintaan osallistuvissa järjestelmissä johtavat siihen, ettei lapsi opi hyödyntämään sensorista palautetta pystyasennon hallinnassa. (Estilow ym. 2019.) Poretti ym. tutkivat HMSN:ää sairastavien henkilöiden tasapainon hallintaan osallistuvan vestibulaarihermon toimintaa ja huomasivat, että ääreishermon neuropatian ja vestibulaarihermon neuropatian välillä on suuri samanaikainen esiintyvyys HMSN alatyyppeihin katsomatta. Tutkimus oli myös linjassa sen kanssa, mitä polyneuropatian osalta on tutkittu aiemmin enemmän heterogeenisissä tutkimusasetelmissä. (Poretti ym. 2013.)

12.1 Tasapainon hallinnan harjoittamisen periaatteet

Kuntoutuksessa on pitkään keskitytty lihasvoiman lisäämiseen, tasapainoharjoitteluun ja kestävyysharjoitteluun vaihtelevilla harjoituksen kestoilla ja yksityiskohdilla. Tähän mennessä kuitenkin mikään tutkimus ei ole tutkinut erityisesti aistien ja liikkeiden yhteistoiminnan (sensomotoriikan) harjoittamista. Dynaamista ja staattista tasapainoa voidaan parantaa vahvistamalla etummaista säärilihasta (tibialis anterior) ja kolmipäistä pohjelihasta (triceps surae). Lisäksi tasapainoharjoittelu tähdäten tuntoaistin vahvistamiseen on tarpeen, jos sairastuneella on tasapaino-ongelmia. Asento- ja liikeaistin (proprioseptiikka) harjoittamisesta on hyötyä paikallaan pysyvään tasapainoon liittyvissä vaikeuksissa. Tuntoaistin heikkenemistä voidaan kompensoida näön ja vestibulaarielimen kautta tulevalla aistitiedolla. Strategiat, joiden tarkoituksena on korvaavien (kompensovien) aistien toiminnan parantaminen ovat tarkoituksenmukaisia, koska nämä aistit toimivat yleensä normaalisti. (Lencioni ym. 2015, 640-645.)

Tasapainoa voidaan parantaa vahvistamalla pystyasennon hallintaan osallistuvia lihaksia esimerkiksi joogalla, Tai-Chillä tai Pilateksellä. Nämä lajit kehittävät myös tasapainoreaktioita. (Isitt 2015.) Useita yksinkertaisia tasapainoharjoituksia voi tehdä kotona, tarvittaessa tuolia apuna käyttäen. Edellä mainittujen lajien lisäksi on suunniteltu tuolilla tehtäviä joogaliikkeitä, jotka onnistuvat silloin kun seisominen on vaikeaa. (Paganoni 2019.) Tasapainoa voidaan harjoittaa proprioseptiikan harjoitteilla (nivelten asento- ja liiketunto) sekä harjoittamalla heikentyneen tuntoaistin korvaamista muilla aisteilla ja lihasvoimalla. On myös tärkeää huomioida harjoittellessa erilaisten tuntoaistimusten antaminen tuntoheikentyneellä alueella. Tasapainoa voidaan harjoitella myös esim. voimalevyn päällä, jolloin harjoittelija saa koko ajan palautetta suorituksestaan. (Lencioni ym. 2015, 640-645.)

13 ITSEHARJOITTELU OSANA HMSN-SAIRAUDEN KUNTOUTUSTA

Isitt:n (2015) kirjoittaman HMSN:ää sairastavien harjoitusoppaan mukaan harjoittelun tärkeys korostuu verrattuna terveisiin ihmisiin. Harjoittelulla on useita positiivisia terveysvaikutuksia. Asioita, joihin tulee kiinnittää huomiota, on harjoittelu yhdistettynä terveelliseen ruokavalioon, koska ylipaino kuormittaa entisestään heikkoja lihaksia ja niveliä. Harjoittelulla voidaan vaikuttaa myös fatiikkiin, koska säännöllinen harjoittelu mahdollistaa jokapäiväisistä elämän toiminnoista selviämisen ilman liiallista väsymystä. Harjoittelu pitää lihakset vahvempina käyttämättömyyden heikentäessä niitä. Lisäksi sillä on positiivisia vaikutuksia tasapainoon ja pystyasennon hallintaan. Harjoitteiden valinnassa ei ole olemassa nyrkkisääntöä, vaan kaikkea kannattaa kokeilla, kunhan ottaa seuraavat asiat huomioon: jos tekee jotakin mikä aiheuttaa kipua, tulisi se lopettaa heti. Lisäksi tulee opetella tunnistamaan omat rajansa, sekä ymmärtämään ero harjoittelun aiheuttaman luonnollisen väsymisen kanssa (hyvä asia) ja harjoittelun aiheuttaman fatiikin kanssa (huono asia). Jos jokin liikuntamuoto ei sovi, tulisi kokeilla toista. Esimerkiksi kävelyn tilalla voi kokeilla pyöräilyä. Harjoittelu ei myöskään tarkoita sitä, että on mentävä salille, vaan liikuntaa voi lisätä erilaisilla valinnoilla jokapäiväiseen elämään. Tällä tavoin saadaan liikunta rutiiniksi. (Isitt 2015.)

13.1 Fyysisen aktiivisuuden merkitys HMSN-asiakkaiden kokonaisterveydelle

Paganonin (2019) mukaan useimmat olemassa olevat tutkimukset ovat otannaltaan pieniä ja niissä käytetään vaihtelevia testausprotokollia. Näin ollen tutkimustulosten yleistäminen kaikille HMSN:ää sairastaville ei onnistu. Kuitenkin, kun kaikkia näitä saatavilla olevia tutkimuksia katsotaan kokonaisuutena, tietyt harjoittelun periaatteet voivat olla vaikuttavia fyysiselle kunnolle ja terveydelle sairastuneilla. Nämä tutkimustulokset ja se mitä tiedetään harjoittelun periaatteista yleisellä tasolla huomioiden Amerikan CMT- yhdistys on luonut ammattilaisten suunnitteleman harjoitteluohjelman. Ohjelmassa ihmistä katsotaan kokonaisuutena ja harjoittelulla tähdätään hyvinvoinnin ja elämänlaadun parantamiseen. Harjoittelu täytyy olla oikean tyyppistä ja oikealla annostuksella. Harjoitteluohjelma täytyy olla jokaiselle ihmiselle yksilöllisesti suunniteltu perustuen HMSN alatyyppiin ja muihin terveyteen liittyviin tekijöihin. Harjoittelu rakentuu neljästä eri osa-alueesta, joita ovat tasapaino, liikkuvuus/venyttely, kestävyys (hengitys- ja verenkiertoelimistön kunto) ja lihaskestävyys. Kaikkia osa-alueita tulisi harjoittaa yhdessä kokonaisuutena, jotta haluttu lopputulos saavutettaisiin. (Paganoni ym. 2019.)

13.1.1 Terveysliikuntasuositukset

Yleisten terveysliikunta suositusten mukaan tulisi liikkua vähintään viisi kertaa viikossa noin 30 minuuttia kerrallaan, yhteensä 150 minuuttia viikossa. Tärkeintä olisi pysyä aktiivisena ja tehdä joka päivä jotakin. Alussa 30 minuuttia harjoittelua voi olla liikaa, jos se

aiheuttaa fatiikkia. Päivittäisen 30 minuutin liikunnan voi jakaa 10 minuutin pätkiin. Pienikin parannus fyysisessä kunnossa ehkäisee kroonisia sairauksia ja voi parantaa elämänlaatua. Aloitteijan täytyy kiinnittää huomiota lepotaukoihin ja nostaa harjoittelun määrää hitaasti viikkojen kuluessa. Joillekin sairastuneille ei sovi pidemmät harjoittelukerrat peräkkäisinä päivinä. Silloin täytyy levätä riittävästi, jotta lihakset ehtivät palautumaan. Aerobisen harjoittelun tulee tuntua mukavalta eikä se saa olla liian raskasta. Siinä voi kuitenkin hengästyä vähän, voi tulla lämmin ja hikoilla. Harjoittelun kuormittavuutta voi myös seurata sykemittarin avulla. Fysioterapeutti auttaa määrittämään harjoittelun sopivat sykealueet. HMSN:ää sairastavan viikkotasoinen liikuntasuositus on kuvattu liitteenä olevassa taulukossa. (Taulukko 2. Harjoittelun suositus viikkotasolla. Mukaellen Muscular Dystrophy Campaign 2015.)

13.1.2 Harjoitteluohjelman rakentaminen

Alussa voi esimerkiksi valita yhden tasapainoa parantavan harjoitteen ja muutaman venyttelyliikkeen alaraajoille ja tehdä niitä viisi minuuttia päivittäin. Tämän lisäksi aerobista harjoittelua tehdään korkeintaan keskiraskaalla intensiteetillä kahdesta viiteen päivään viikossa, sisältäen esimerkiksi uintia/ sauvakävelyä/ pyöräilyä polkulaitteella istuen ja lisäksi muutama vartalon lihasten ja lantion alueen lihasten lihasvoimaharjoite kaksikolme kertaa viikossa. Lihasvoimaharjoittelu voidaan tehdä seisten, istuen tai maaten. Sopiva harjoituksen voimakkuus on kevyestä keskiraskaaseen. Täsmällinen harjoituskerran kokonaispituus ja sisältö voi vaihdella. Jotkut pystyvät harjoittelemaan viidestä kymmeneen minuuttia kerralla, kun taas toiset voivat tehdä 30-45 minuutin harjoittelukerran. Periaatteena on oman kehon kuuntelu sopivan harjoitusmäärän arvioinnissa. Lihaskipua tai fatiikkia ei saa esiintyä harjoittelun aikana tai sen jälkeen. Fatiikki tarkoittaa väsymystä, jolloin joutuu lepäämään 30 minuuttia tai enemmän harjoittelun jälkeen ennen kuin voi jatkaa normaaleja päivittäisiä toimia. (Muscular Dystrophy Campaign 2015; Paganoni 2019.)

14 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

14.1 Aloitus- ja suunnitteluvaihe

Idea hankkeesta eli aloitusvaihe käsittää kehittämistehtävän, kehittämistarpeen ja toimintaympäristön. Aloitusvaiheeseen kuuluu myös suunnitelma ryhmän dynamiikasta ja toimijoista sekä heidän sitoutuminen toimintaan. Tätä vaihetta seuraa suunnitteluvaihe. Suunnitteluvaiheen aikana suunnitellaan hanke. Suunnitelmassa ilmentyy hankkeen vaiheet, tahot, toimivat henkilöt sekä käytettävä aineisto ja materiaali. Yleensä suunnitelma luodaan kirjallisena, ja siinä käyvät ilmi hankkeessa mukana toimivat henkilöt ja tahot, vaiheet, käytettävät materiaalit ja aineistot. Henkilöiden kesken toiminta- alueet on hyvä jakaa tässä vaiheessa. (Salonen 2013, 17.)

Opinnäytetyö alkoi valmiista aiheesta. Aiheena toimeksiantajalta, Lihastautiliitolta, tullut HMSN- itseharjoittelunopas herätti heti kiinnostuksen. Oppaaseen tarvittiin tekijöitä helmikuussa 2019. Keskustelu toiminnallisen opinnäytetyön tekemisestä oli käyty aikaisemmin ryhmäläisten kesken.

Opinnäytetyö alkoi yhteydenotolla toimeksiantajaan. Tästä seurasi vierailu Lihastautiliitolla, jossa käytiin alustavat keskustelut. Vierailun aikana sovittiin oppaaseen liittyvistä asioista, sekä saimme materiaalia ja tietoa aiheesta. Toimeksiantaja ilmaisi oman näkemyksensä oppaasta. HMSN-sairastavat olivat valmis kohderyhmä ja oppaan sisällön kohdistaminen alaraajoille tarkentui jo alussa. Tässä vaiheessa sisällöstä karsittiin esimerkiksi allasharjoittelu, jotta resurssit opinnäytetyön toteuttamiselle olisi riittävät.

Suunnitteluvaihe sisälsi ajatukset alaraajoille ja vartalon alueen lihaksille kohdistuvan itseharjoittelun oppaan koonnista. Huhtikuussa 2019 materiaalin kerääminen aiheesta käynnistyi, sekä kirjallisen opinnäytetyönsuunnitelman laatiminen. Opinnäytetyönsuunnitelma esitettiin huhtikuussa 2019. Toukokuussa 2019 tapahtui toimeksiantosopimuksen allekirjoittaminen.

14.2 Esi- ja työstövaihe

Suunnitelmavaihe etenee esivaiheeseen, joka on hyvin lyhyt. Esivaihe sisältää suunnitelman läpiluvun sekä sen muokkaamisen ja työskentelyn organisointia. Esivaiheen jälkeen on vuorossa työstövaihe, joka on käytännön toteuttamista. Tämä vaihe on usein prosessin työllistävin vaihe, mutta myös haastavin ja vaativin. Työstövaiheessa kuitenkin ammatillinen kasvu ja oppiminen ovat suurimmassa roolissa. Tähän vaiheeseen kuuluu monet ammatilliset kvalifikaatiot eli suunnitelmallisuus, vastuullisuus, vuorovaikutus, sitkeys, itsekehittäminen, mutta myös epävarmuuden sieto. (Salonen 2013, 17-18.)

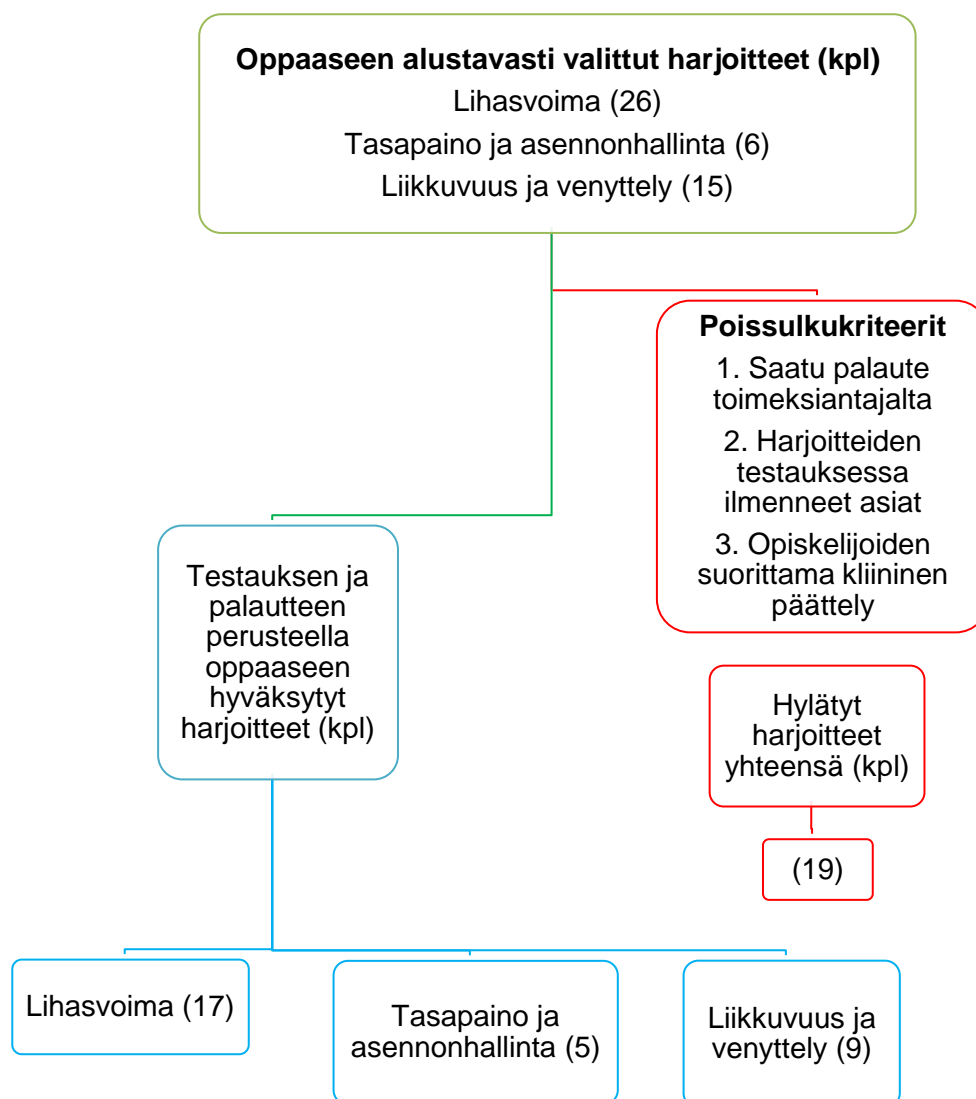
Helmikuussa 2019 suoritettiin lähteiden keruuta. HMSN- sairaudesta tarjoutui tietoa myös toimeksiantajan kautta. Huhtikuussa 2019 vuorossa oli käynti Tampereella lihastautien kehittyvän tutkimuksen- ja hoidon konferenssissa, jossa esiteltiin lihastautien uusia tuulia. Ryhmä sai myös mahdollisuuden seurata HMSN:ää sairastavan fysioterapiaa,

johon sisältyi sairastuneen haastattelua. HMSN:ää sairastavalta saimme tietoa taudin vaikutuksista hänen liikkumiseensa ja harjoitteluunsa liittyen.

2019 keväällä ja kesällä opinnäytetyön työstäminen jatkui tiedonhaulla ja kirjallisella tuottamisella. Oppaan tietoa etsittiin englanninkielisistä lähteistä. Tämä johtui siitä, että suomen kielellä ei kyseisestä sairaudesta ollut tietoa, lukuun ottamatta toimeksiantajalta saatua tietoa. Harjoittelun ja kuntoutuksen vaikuttavuudesta tutkimustietoa etsittiin eri tietokantoja hyödyntäen. Pääasiassa haut suoritettiin Science Direct- ja National Institutes of Health (nih.gov)- tietokannoista. Hakulausekkeina käytettiin mm. "Rehabilitation Management and Charcot-Marie-Tooth Disease", "CMT and balance training", "Exercise and CMT", "Home-based Exercise and CMT". Hakulausekkeiden avulla suoritettiin manuaalista hakua nih.gov-tietokannasta. Manuaalisessa tutkimusten haussa yhdellä hakulausekkeella saadaan haettua tutkimuksia ja tietokanta ehdottaa vastaavia tai samantyyppisiä tutkimuksia, joita avaamalla voidaan saada taas lisää halutun sisällön tutkimuksia esille. Tämänkaltaisen hakutoiminto vie enemmän aikaa, mutta toimi meillä hyvin. Tämä johtui siitä, että sairaudesta käytetään kahta nimitystä (HMSN ja CMT) ja tehdyt tutkimukset ja katsaukset saattoivat olla hyvinkin eri nimillä tietokannassa. Tietokannoista löytyi useita RCT-tutkimuksia, kirjallisuuskatsauksia, case-raportteja jne. sairautteen liittyen. Rajasimme tutkimusten haun siten, että haetut tutkimukset olivat enintään 10 vuotta vanhoja ja tutkimukset olivat tehty aikuisilla henkilöillä. Lisäksi etsimme tutkimuksia, joissa on tutkittu sairautta yleensä, eikä pelkkää CMT 1A-tautimuotoa, joka on sairauden alatyypeistä yleisin. Sairaudesta löytyi paljon tutkimustietoa lapsi asiakkaiden parissa tehdyistä tutkimuksista, erityisesti jalkojen hoitoon ja ortooseihin liittyen. Koska meidän oppaamme kohderyhmänä on pääasiassa aikuiset asiakkaat, halusimme etsiä tietoa nimenomaan aikuisilla ilmenevien sairauden haasteiden ja erityispiirteiden kartoittamiseksi. Alussa tarkoituksena on kirjoittaa kaikki harjoitteluiden perusteet saman ison otsikon alle, mutta työn edetessä otsikoita ja sisältöjä tuli lisää. Lopullisessa työssä kuntoutuksen osuus on noin puolet työn laajuudesta. Tämä laajuus antaa kuitenkin hyvän perustan valita ja suunnitella oppaaseen testattaviksi tulevat harjoitteet ja ymmärryksen siitä mihin harjoittelulla pyritään sairauden kulussa vaikuttamaan.

Keskustelimme viikoittain opinnäytetyön etenemisestä. Kesällä haasteena ryhmäläisten kesken oli eri paikkakunnilla asuminen ja työkuviot. Kesän aikana raakaversio oppaasta rakentui. Teoriatietoon pohjautuen kokosimme harjoitteita sekä pohdimme kuvien merkitystä ja muotoja. Kuvia pidimme heti alusta asti tärkeässä roolissa. Elokuussa 2019 ryhmä tapasi harjoitteista sopimisen ja testaamisen merkeissä. Harjoitteet päätettiin jakaa omiin ryhmiinsä. Nämä ryhmät jakautuivat tasapainoharjoitteiksi, lihasvoimaharjoitteiksi sekä venyttelyiksi.

14.3 Oppaan harjoitteiden työstöprosessi



Kaavio 3. Oppaaseen tulevien harjoitteiden valintaprosessi ja poissulkukriteerit.

Yllä olevan kaavion perusteella voidaan huomata, että alustavasti olimme valinneet runsaasti harjoitteita, joista oli alun perinkin tarkoitus valita oppaaseen ne, jotka osoittautuvat käytännössä toimiviksi ja toteuttaviksi. Harjoitteista lihasvoimaa vahvistavat harjoitteet olivat kaikki suunnattuja alaraajojen- ja keskivartalon ryhtiä ylläpitäville lihaksille. Venytykset valittiin samalla periaatteella harjoitettavien lihasten mukaisesti. Tasapainon- ja asennon hallinnan harjoitteet ovat myös tärkeä osa itseharjoitteluohjelmaa tasapainon hallinnan vaikeutuessa ääreishermoston rappeutumisen ja pehmytkudosten adaptiivisten muutosten myötä. Lihasvoimaharjoitteet valittiin seuraavien periaatteiden mukaisesti:

vartalon alueen ja reiden alueen terveiden lihasten kestovoiman vahvistaminen, säären ja pohkeen alueen sairaiden lihasten harjoittaminen ilman fatiikkia, jossa periaatteena on säilyttää niveltä luonnollinen liikerata ja tukea kävelyn ja pystyasennon säilymistä. Lihastoimaharjoittelu, jossa harjoitetaan suuria lihasryhmiä rasituksen ollessa kevyt tai keskiraskas, saadaan harjoittelun vaikutuksia kohdistettua myös hengitys- ja verenkiertoelimistön kunnon ylläpitämiseksi. Osa harjoitteista on valittu tutkimustiedon perusteella siten, mitä tutkimuksissa on kuvattu harjoittelun vaikuttavuudesta ja osa on valittu Yhdysvaltojen CMT-organisaation harjoitteluoppaasta ja osa Iso-Britannian CMT-organisaation oppaasta. Suunnitellut harjoitteet testattiin ja valokuvattiin ryhmän toimesta ennen asiakkaiden tapaamista. Kuvallinen harjoitusohjelma lähetettiin kommentoitavaksi toimeksiantajalle ja tutor- opettajalle. Tästä saadun palautteen perusteella harjoitteet, joissa asiakas suoritti harjoitukset tuoden painoa ranteiden päälle, karsiutuivat pois. Tässä asennossa tehtävät harjoitukset saattavat tuoda liikaa painetta yläraajojen ääreishermoille, jotka voivat myös olla sairauden myötä rappeutuneita. Testattavat harjoitteet on kuvattu liitteenä olevassa Taulukko 3. Alustava suunnitelma oppaaseen tulevista harjoitteista.

Harjoitteiden testaaminen oli sovittu jo työn alkuvaiheessa tehtäväksi HMSN:ää sairastavien henkilöiden asiantuntevalla avulla, jotta harjoitteet voidaan arvioida sekä koota kohderyhmältä saatu palaute ennen lopullisen työn valmistumista. Otimme yhteyttä toimeksiantajaan ja saimme sitä kautta HMSN- asiakkaita testattaviksi Lihastautiliiton tiloihin. Harjoitteiden testaus ja -kuvaus suunniteltiin kahdelle eri päivälle syys- ja lokakuulle. Ryhmästä riippumattomista syistä vain lokakuun kuvauskerta lopulta toteutui. Kuvat päätettiin ottamaan itse, sillä kuvista omilla kameroilla tulisi riittävän laadukkaita. Kuvien osalta pohdittiin sitä, että vaatteista olisi voinut ohjeistaa testattavia henkilöitä paremmin. Kuvissa ryhmä ei voinut ohjata asiakkaita manuaalisesti. Testattavilta pyydettiin kuvauslupa, joka säilytetään Lihastautiliitolla osana Fylli-hanketta. Jokaiselle testattavalle varattiin aikaa puoli tuntia. Harjoitteiden testaaminen tapahtui ilta- aikaan, eikä tähän kyetty vaikuttamaan. Testihenkilöillä illalla tapahtunut harjoitteiden tekemisen hankaluus saattoi osittain johtua jo koko päivän rasituksesta jalkojen osalta. Harjoitteiden ohjaaminen HMSN- asiakkaiden kanssa tuntui luonnolliselta, vaikka kokemusta fysioterapeuttina toimimisesta ei tässä vaiheessa opintoja juuri ollut. Työnjako onnistui harjoitteiden ohjaamisen, kuvaamisen ja muistiinpanojen merkitsemisen osalta.

Asiakkailla testattavat harjoitteet oli suunniteltu siten, että testaustilanteessa arvioimme minkä alkuasennon harjoitteen asiakas suorittaa (seisten, istuen vai makuuasennossa tehtävän) ja asiakas tekee harjoitteesta muutaman toiston. Näin arvioimme suoritustekniikkaa ja mahdollisesti ohjasimme asiakkaalle vielä toisen alkuasennon samasta liikkeestä. Asiakas sai myös kertoa palautteen jokaisesta liikkeestä. Testaustilanteessa kaikkien suunniteltujen harjoitteiden testaaminen ei toteutunut ja tulimme siihen lopputulokseen, että oppaan on tarkoituksena toimia henkilön itsenäisen harjoittelun tukena ja jos henkilö ei pysty suorittamaan harjoitteita itsenäisesti tai turvallisesti, on niiden harjoitteiden osalta parempi tehdä harjoittelu osana fysioterapiaa tai muuta kuntoutusta. Oppaan toimivuuden kannalta onkin oleellista, että sairastunut pystyy itse arvioimaan omaa jaksamistaan ja harjoitteiden suorituksen onnistumista jokaisella harjoituskerralla.

Harjoitteiden testaamisen jälkeen huomattiin, että kuvattavista osalla löysät vaatteet häiritsivät kuvien laatua. Kuvien ja harjoitteiden jälkeen työstimme yhdessä sitä, mitkä kuvat ja harjoitteet lopulliseen oppaaseen valitaan. Harjoitteet valikoituivat testattavien henkilöiden suoritusten, omien havaintojen sekä toimeksiantajan palautteen perusteella. Havainnoimme testattavien suoriutumista harjoitteista. Lisäksi annoimme yksinkertaisia ohjeita verbaalisesti. Osa harjoitteista osoittautui liian haastaviksi testihenkilöille. Karsimme haasteelliset harjoitteet havaintojemme perusteella pois. Nilkan harjoitteita karsimme nilkan ortoosien sekä nivelten liikkumisrajoitteiden vuoksi pois. Harjoitteet valittiin tukemaan lihasvoiman vahvistamista toimintakyvyn ylläpitämisen näkökulmasta. Toimeksiantajaan ja ohjaavaan opettajaan otettiin jälleen yhteyttä. Oppaan sisältö muokkautui edelleen palautteen pohjalta. Kuvien laatua arvioitiin uudelleen ja osassa ilmeni puutteita (kuvakulma, vaatetus, harjoitteen suorittamistekniikka jne.). Tästä syystä osa oppaaseen tulevista kuvista on otettu alkuperäisestä suunnitelmasta poiketen ryhmän jäsenistä.

14.4 Tarkistus- ja viimeistelyvaihe

Tarkistusvaihe on koko prosessin ajan kestävä, mutta voidaan käsittää myös omana vaiheena. Tässä vaiheessa arvioidaan tuotosta ja sitä työestetään uudelleen tai se siirretään viimeistelyvaiheeseen. Viimeistelyvaihe on prosessin pitkäkestoinen lopussa tapahtuva vaihe. Tämä on vaativa vaihe ja siihen suositellaan varattavan aikaa. Tässä vaiheessa jäsennellään tuotosta ja kirjallista raporttia. (Salonen 2013,18.) Opinnäytetyömme tarkistusvaihe alkoi lokakuussa. Ryhmä on säännöllisin väliajoin käyttänyt työtä ohjaavalla opettajalla ja palautteen perusteella korjannut tuotostaan. Seminaaripäivä valikoitui marraskuun loppuun. Opinnäytetyö on edennyt aikataulujen mukaisesti. Viimeistelyvaiheessa tarkastetaan työn kielellistä muotoa ohjaavan opettajan ohjeiden mukaisesti.

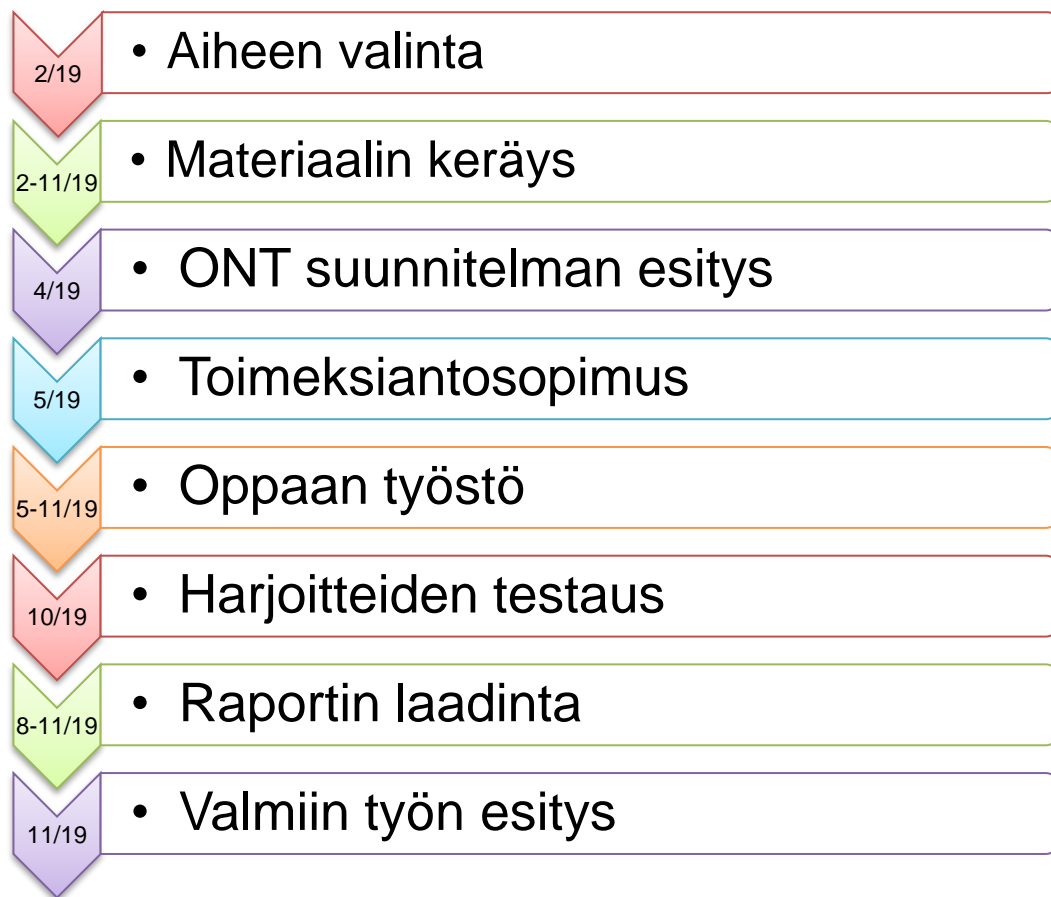
Kehittämishankkeen tuloksena syntyy yleensä tuote. Tuote voi olla esimerkiksi malli, kuvaus, opas, esite tai kirja. Kehittämishankkeen tavoite on tuoda tilaajalle, tekijälle, työyhteisölle uusi tieto tuotteen avulla. (Salonen 2013,19.) Opinnäytetyönämme tuotimme HMSN:ää sairastaville itseharjoittelun oppaan (Liite 2, OPAS 1.) Oppaassa esitellään ensin HMSN- sairaudesta ja sen erityispiirteistä. Tämän pohjustuksen avulla lukijat saavat kiinni oppaamme aiheesta ja sairauden taudinkuvasta. Esittelemme oppaassa teoriatietoon perustuen harjoittelun periaatteet sekä miten harjoitteita kuuluisi tehdä ja millaisilla vastuksilla. Harjoitteet ovat myös kuvitettu. Harjoitteet ovat tasapaino-, lihasvoima- ja venyvyysharjoitteita. Oppaassa on käyty myös läpi jalkojen hoidon tärkeyttä. Siinä käsitellään myös kävelyn vaikutusta sairauteen sekä nilkkojen ja jalkojen virheasentoja. Tarkoituksena, että harjoitteet soveltuvat itseharjoitteiksi kotiin. Liikkeissä on myös sanalliset ohjeet.

Marraskuun 2019 lopussa pidettävän opinnäytetyön raporttiosion ja itse oppaan esittämisen jälkeen valmis tuotos julkaistaan Theseuksessa. Toimeksiantajan puolesta tapahtuu oppaan taitto ja painatus. Opas julkaistaan myös Fylli-hankkeen (Lihastautiliitto 2019) materiaalipankissa. Opinnäytetyön prosessiin sisältyy näiden lisäksi lopussa kirjoitettava kypsyysnäyte, jossa opiskelija tuo aiheeseen liittyvän osaamisensa esille ja osaamisen arviointi voidaan suorittaa yksilötasolla.

14.5 Opinnäytetyön eteneminen spiraalimallin mukaan

Opinnäytetyö lähdettiin toteuttamaan Salosen (2013) esittelemän spiraalimallin avulla. Spiraalimallissa kehittyminen kuvataan jatkuvana syklinä. Tämän mallin mukaan kehittämishankkeen tehtävät muodostavat kehän. Tehtäviin kuuluu perustelu, organisointi, toteutus ja arviointi. Tämä toiminta jatkuu aina uudella kehällä ja näin ollen edellisen vaiheen tuotos arvioidaan aina uudelleen. Spiraalimallissa reflektiivisyys, arviointi sekä vuorovaikutus ovat tärkeässä roolissa. (Salonen 2013, 15-16.)

Spiraalimallissa tunnistetaan sekä otetaan huomioon kehittämistoiminnan inhimilliset, kulttuuriset sekä sosiaaliset piirteet. Nämä piirteet ovat läsnä jatkuvasti sekä osana työskentelyä. Tässä mallissa kehittämistoiminnassa tapahtuu aina arviointia, paluuta ja pysähtymistä. Spiraalimallissa myös kehittämistehtävien sisältöä sekä toimenpiteitä suunnataan jatkuvasti uudelleen sekä tarkennetaan. Spiraalimalli on haastava, koska tutkimukseen osallistuvat henkilöt ovat ajattelevia, tuntevia sekä kokemusten ja taustojen vuoksi erilaisia ihmisiä. Mukana olevia ihmisiä ei näin ollen voi käskyttää konemaisesti. Spiraalimallissa tunnustetaan ja tunnistetaan ihminen oppijana ja luovana toimijana. Tässä mallissa hyödynnetään ihmisen elämän aikana karttuneita tietoja ja taitoja parhaalla mahdollisella tavalla sekä otetaan huomioon sosiaaliset, kulttuuriset, kognitiiviset, emotionaaliset ja elämän kulkuun vaikuttaneet tekijät. Mallissa tunnistetaan myös kollektiivinen asiantuntijuus, yhteisöllinen työskentelytapa sekä työskentelyn moniulotteisuus. Spiraalimallissa on pienten askelten työskentely- ja etenemistapa, jonka mukaan kaikkea ei pysty suunnittelemaan heti työskentelyn alussa vaan ne tarkentuvat työn edetessä. (Salonen 2013, 14.)



Kaavio 4. Opinnäytetyön etenemisen aikataulu.

Opinnäytetyömme vaiheet etenivät spiraalimallin mukaisesti. Taulukosta on päivämääriä seuraamalla mahdollista nähdä, kuinka vaiheet olivat päällekkäisiä keskenään ja uuden vaiheen alkaessa edellinen saattoi vielä jatkua. Spiraalimalli opinnäytetyön prosessissa soveltui erityisen hyvin. Tieto ja käsitys aiheesta muokkautui koko prosessin ajan ja vielä viime hetkillä ennen työn valmistumista tarkistimme tutkimustietoa ja muokkasimme työtä tarpeen mukaan. Opinnoissa ja työharjoitteluissa tullut kokemus- ja teoretieto johti aiheen tarkasteluun ja jäsentelyyn jatkumona aina lopulliseen versioon asti. Ajatukset vaiheiden kulusta olivat enemmänkin peräkkäin, kuin rinnakkain etenevät. Prosessin lopussa asiaa pystyi hahmottamaan kokonaisuutena ja opinnäytetyön etenemistä pystyi ymmärtämään syvemmällä tasolla. Työn alkuvaiheessa prosessikuvaukset ja toiminnan eteneminen ei näyttäytynyt tärkeänä, vaan huomio oli enemmänkin kiinnittynyt tiedon hakuun ja valmiin oppaan tuottamiseen. Prosessin edetessä asiaa pystyi tarkastelemaan kauempaa ja prosessi alkoi hahmottumaan enemmän oman oppimisen kehittymisenä ja ammattiin kasvamisena kuin ulkoisen tuotoksen tekemisenä.

15 POHDINTA

Opinnäytetyön aihe oli aikaisemmin tuntematon. Opinnäytetyöprosessin laajuus hahmotui vasta työskentelyn aikana. Monimuoto-opiskelu on tuonut kokemusta itseopiskelusta sekä ryhmätöiden toteuttamisen haasteista. Ryhmäläisten eri elämäntilanteet ja eri koptipaikkakunnat tuovat haasteita. Monimuoto-opiskelu on antanut hyvät valmiudet toteuttaa opinnäytetyötä eri paikkakunnilta käsin internetin välityksellä. Ryhmätyöskentelytaidot ovat kehittyneet aikaisemmin, mutta tämä opinnäytetyö on mahdollistanut niiden vahvistumisen. Hyväksyminen ja pitkäjänteisyys sekä joustamistaidot ovat kehittyneet ja vahvistuneet odottaessa opinnäytetyön eri osioiden valmistumista. Opinnäytetyö on kehittänyt opiskelijoiden ammatillista tietoa ja -taitoa aiheen kriittiseen tarkasteluun. Näin ollen voimme olettaa, että ammatillinen osaamisemme on tämän aiheen osalta vahvistunut.

Fysioterapeuttista näkemystä neurologisen asiakaan osalta meillä ei ole ollut ennen kuin neurologisen asiakaan fysioterapian teoriaopinnot alkoivat päällekkäin opinnäytetyömme kanssa 2019 syksyllä. Opinnäytetyön pohjalta on varmasti ammatillisempaa näkemystä lähteä neurologisen asiakaan fysioterapian harjoittelujaksolle keväällä 2020. Motivaationamme on ollut halu oppia uusia asioita sekä kyseisen sairauden kiehtovuus sen monimuotoisuuden osalta. Opinnoissa olemme olleet samassa aikataulussa ja pohjakoulutukseltamme olemme kaikki lähihoitajia, joten siltä osin opinnäytetyö prosessina on osunut yksiin. Haasteena ryhmäläisten yksityiselämän muutokset, jotka vaikuttaneet opinnäytetyöprosessin etenemiseen.

Prosessin kulkua havainnollisti valitsemamme spiraalimalli, joka ei osalle ryhmäläisistä ollut entuudestaan tuttu. Laadimme aikataulun kirjallisesti sekä saimme noudatettua sitä. Kyseinen aikataulutus auttoi siinä, että sovitut hommat tuli tehtyä ajallaan. Meistä ei kukaan ollut aikaisemmin tehnyt eikä osallistunut vastaavanlaisen ammatillisesti merkittävän oppaan työstöön. Tässä näkisimme tärkeäksi juuri tämän suunnitelman laatimisen ja aikataulutuksen, mutta myös joustamisen. Opinnäytetyön aikana omat kriittisen tarkastelun taidot karttuivat lukiessamme eri lähteitä. Mielestämme myös reflektiotaitomme kehittyivät opinnäytetyön edetessä raportin ja oppaan sisältöä arvioitaessa.

15.1 Eettisyyden ja luotettavuuden arviointi

Tieteellinen tutkimus voi olla eettisesti hyväksyttävää ja uskottavaa, jos se on suoritettu hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti. Hyvänä tieteellisenä käytännön keskeisenä periaatteena pidetään työssä noudatettavaa huolellisuutta, tarkkuutta sekä rehellisyyttä. (Tutkimuseettinen toimikunta 2012.) Opinnäytetyössä on käytetty laadukasta ja uutta lähdemateriaalia. Lähteenä käytetyt artikkelit ovat luotettaviksi arvioimiltamme sivustoilta. Opinnäytetyössä käytettävät ulkomaankieliset lähteet on suomennettu mahdollisimman tarkasti. Tässä opinnäytetyössä kunnioitamme ihmisten yksityisyyttä ja toimimme lakien ja ohjeistusten puitteissa.

Opinnäytetyö on opiskelijan ammatillista kehittymistä, työelämätaitojen karttumista sekä asiantuntijuuden edistämistä. Opinnäytetyön keskeinen toimija on opiskelija. Ohjaavan opettajan tehtävä on olla oppimisprosessin tukija, kannustaja ja laadunvarmistaja. Opinnäytetyö ei saa loukata epäeettisesti eikä epärehellisesti hyvää tieteellistä käytäntöä. Opinnäytetyön tekijöillä on eettisiä ja moraalisia velvoitteita tutkimuksessa mukana olevia henkilöitä kohtaan, ammattialaa sekä tutkimusyhteisöä, rahoittajia ja yhteiskuntaa kohtaan. (Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset 2018.)

Olemme ottaneet opiskelijoina vastuun opinnäytetyöstämme ja sen etenemisestä. Olemme hakenneet tietoa ammatillisista lähteistä ja arvioineet sen laatua kriittisesti. Olemme noudattaneet ohjeita sekä kunnioittaneet toimeksiantajamme toiveita. Olemme hakenneet ohjaavalta opettajalta tukea oppimisprosessiimme alusta lähtien ja saaneet näin ollen varmistusta opinnäytetyön laadukkuuteen.

Ammattikorkeakoulun opinnäytetöiden eettisten suositusten mukaan pitää noudattaa Euroopan Unionin tietosuojasetusta ja sekä Suomen henkilötietolakea. Ne määrittelevät ihmisten tietojen keräämistä sekä niiden säilyttämistä. (Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset 2018.) Opinnäytetyössämme olemme pyytäneet tarvittavat kirjalliset luvat kuvissa esiintyviltä ihmisiltä ja käsitelleet heidän henkilö- ja terveys-tietojaan (nimi, sairaudentyyppi) luottamuksellisesti ja näitä edellä mainittuja noudattaen. Emme ole itse keränneet asiakkaiden tietoja, vaan sen on hoitanut toimeksiantaja. Näin ollen meille ei ole muodostunut eikä hallussamme ole ollut henkilötietorekisteriin verrattavaa rekisteriä. Oppaan harjoitteiden testaukseen osallistuneet ovat lisäksi olleet itse vapaaehtoisia osallistumaan.

Opinnäytetyössä voidaan käyttää muiden omistamia aineistoa, menetelmiä ja tuloksia, mutta niiden tekijät ja lähteet on käytettäessä mainittava hyvän tutkimustavan mukaisesti ja lainsäädäntöä noudattaen. (Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset 2018.) Olemme toimineet hyvän tutkimustavan mukaisesti ja noudatamme työssämme tekijänoikeuslain säännöksiä. Tässä opinnäytetyössä viittaamme muiden aineistoon lähdeviittauksilla ja työssämme on myös lähdeluettelo, josta selviää tarkemmat tiedot aineistojen alkuperistä. Tutkimuseettisen tiedekunnan mukaan tulosten vääristäminen ja vilppikäytännöt eivät ole hyvän tieteellisen käytännön mukaisia. (Tutkimuseettinen toimikunta 2012). Opinnäytetyössämme emme ole käyttäneet vilppiä tai plagiaattia.

15.2 Opinnäytetyön prosessi

Opinnäyteprosessimme on ollut jatkuvaa perusteltua toimintaa sekä kehittämistä ja taas uudelleen arviointia. Opinnäytetyöhömmme valitsimme alle 10 vuotta vanhoja lähteitä. Halusimme näin ollen varmistaa opinnäytetyömme laadukkuutta ja luotettavuutta. Käytimme useita eri tiedonkerjuumenetelmiä. Hyödynsimme työssämme henkilökohtaisia haastatteluja sairastuneiden tuntemuksista, käytimme kirja- ja internetlähteitä sekä toimeksiantajamme jo olemassa olevaa tietoa tästä sairaudesta. Olemme kokeneet käyttäneemme tähän opinnäytetyöhön kattavasti eri lähteitä.

Tyytyväisiä olemme siitä, että toimeksiantajamme kautta saimme sovittua pääsystämme seuraamaan sairastuneen fysioterapiakäyntiä heti opinnäytetyöprosessin avulla. Näin ollen oli helppo lähteä rakentamaan työtä, sillä emme olleet ennen nähneet minkälaisesta sairaudesta on kyse ja saimme tältä käynniltä arvokasta tietoa opinnäytetyötämme varten. Ilman tätä mahdollisuutta harjoitteista olisi luultavasti tullut liian haasteellisia. Tämän käynnin avulla saimme oppaastamme asiakaslähtöisen ja uskomme, että se palvelee paremmin kohderyhmää.

Työskentelymenetelmämme osoittautuivat toimiviksi. Kirjoitimme heti alusta alkaen opinnäytetyötämme Word Online-tiedostoon. Keskustelut kävimme puhelimitse, skypeillä tai tapaamisissa. Tähän tiedostoon sai helposti kommentoitua omia mielipiteitä eri värisillä teksteillä. Ryhmän jäsenillä on ollut mahdollisuus vaikuttaa työhön tasapuolisesti ja näin ollen olemme saaneet opinnäytetyöstämme ehjän kokonaisuuden. Opinnäytetyötämme keväällä ja kesällä haastoi osan ryhmäläisten päivätyö ja syksyllä ohessa alkaneet lähiopetus ja työharjoittelujaksot. Asiaa ja aikataulussa pysymistä auttoivat viikoittaiset palaverit, selkeä työnjako ja aikatauluista sopiminen. Opinnäytetyön prosessi edellyttää opiskelijoilta hyvää itseohjautuvuutta ja stressinsietokykyä. Välillä pohdimme asioita kriittisesti yhdessä ja ratkaisimme eteen tulleet asiat pohdinnan ja perustelujen kautta. Tämä tukee tulevaan ammattiin kasvamista ja antaa valmiuksia omaan toiminnanohjaukseen sekä taitoja työskennellä ryhmän jäsenenä.

15.3 Oppaan hyöty asiakkaille ja fysioterapeuteille

Oppaan tarkoituksena ei ole olla yksittäinen harjoitus. Halusimme oppaan antavan sairastuneelle mahdollisuuden toimintakyvyn edistämiseen ja osallistumiseen. Opas hyödyttää niin sairastunutta itseään, heidän läheisiä sekä sosiaali- ja terveysalan ammattilaisia. HMSN on monelle vielä tuntematon sairaus ja tämän oppaan avulla sairaudesta saa tiivistetyn näkökulman, mutta se antaa myös mahdollisuuden kuntoutuksen huomiointiin. Oppaan voi jakaa esimerkiksi diagnoosin saaneille eri tahojen kautta. Oppaan tarkoitus on kannustaa omatoimiseen harjoitteluun, oman jaksamisen mukaisesti.

Opas on rakennettu niin, että sitä voi käyttää itseharjoittelun pohjana. Oppaasta voi valita helpomman tai haastavamman liikkeen yksilöllisesti. Opas perustuu tutkittuun tietoon ja siitä on tehty näin ollen mahdollisimman luotettava. Oppaaseen pyrittiin luomaan tiivis tieto sairaudesta. Se on kehitetty niin, että ihminen voi tehdä kyseisiä harjoitteita sairautensa etenemisestä huolimatta. Oppaamme selkeät ohjeistukset yhdistettynä otettuihin kuviin auttavat lukijaa visuaalisesti oppimaan liikkeitä. HMSN:ää sairastaville on aikaisemmin tehty itseharjoittelun oppaita, mutta ne ovat englanninkielisiä.

Ammattilaisille oppaan hyöty voidaan nähdä laajan teoriaperustan kautta, jossa sairautteen liittyen on luettu kymmeniä tutkimusartikkeleja aiheesta ja muodostettu teoriapohja, jonka perusteella oppaaseen on valittu harjoitteet ja jonka perusteella ammattilaiset voivat suunnitella asiakkailleen harjoitteita yksilöllisten tarpeiden mukaisesti. Nykykäsityksen mukaan fysioterapeutin tulisi lukea noin 7-10 uutta tutkimusartikkelia päivittäin, jotta pystytään tuottamaan uusimman tutkimustiedon näyttöön pohjautuvaa kuntoutusta ja terapiaa. Käytännössä tämä ei ole mahdollista. Tästä syystä halusimmekin paneutua

oppaan puitteissa laajasti eri maissa julkaistuun tutkimustietoon ja pääsimme käsiksi myös oppaan julkaisuvuonna julkaistuihin artikkeleihin. Etsimme tietoa nimenomaan aikuisten henkilöiden parissa tehdyistä tutkimuksista ja yritimme löytää sellaisia tutkimuksia, jotka käsittelevät sairautta yleensä tai muitakin alaryhmätyyppejä, kuin 1A. Koska tyyppi 1A on yleisin, myös eniten tutkimusta oli tehty tähän alatyyppiin sairastuneilla henkilöillä. Suomessa sairastuneita on sen verran vähän, että halusimme oppaan olevan nimenomaan sellainen, jota voidaan hyödyntää kaikkien alatyyppejen harjoittelun tukena.

LÄHTEET

Aalto, R., Lindberg, A-P., Rinta, M. & Seppänen, L. 2014. Kaikki kuntosaliharjoittelusta. Docendo: Suomi, 26-28.

Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset. 2018. Viitattu 7.11.2019. http://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2018/arene_ammattikorkeakoulujen-opinnaytetoiden-eettiset-suositukset.pdf?t=1526903222

Burns, J. 2015. Practice Brief: Synthesizing research evidence to inform practice. Charcot-Marie-Tooth disease: why feet matter. Number 1: Allied Health & Nursing Alliance Series, July 2015. Australia: The Centre of Research Excellence in Neuromuscular Disorders. Viitattu 20.3.2019. <https://www.mcri.edu.au>

Cambridge.org www-sivut 2019. Chapter 11. Fibular/ Peroneal Nerve Neuropathies. Viitattu 15.8.2019 <https://www.cambridge.org/core/books/peripheral-neuropathies/fibularperoneal-nerve-neuropathies/>

Carr, J. & Shepherd, R. 2010. Neurological rehabilitation. Optimizing motor performance. Churchill Livingstone: Elsevier. Great Britain, 169.

Charcot- Marie- Tooth Association www-sivut 2019. Types of CMT. Viitattu 5.9.2019 <https://www.cmtausa.org/understanding-cmt/types-of-cmt/>

Charcot- Marie- Tooth News www-sivut 2019. Viitattu 13.8.2019 <https://charcot-marie-toothnews.com/charcot-marie-tooth-and-fatigue/>

Colby, L. & Borstad, J. 2012. Resistance Exercise for Impaired Muscle Performance. Teoksessa Kisner, C, Colby, L. & Borstad, J. 2012. Therapeutic Exercise: Foundations and Techniques. Philadelphia: Davis Company, 158-162.

Colby, L., Borstad, J. & Kisner, C. 2018. Stretching for Improved Mobility. Teoksessa Therapeutic Exercise: Foundations and Techniques. 2018. Philadelphia: Davis Company, 85.

Corraro, B., Ciardi, G. & Bargigli, C. 2016. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A systematic review of the literature. Medicine vol. 95, number 17, April 2016. Viitattu 31.3.2019. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4998680/>

Darren Mark Pereira Youtube-kanava 2019. Charcot Marie Tooth- Walking in bilateral dynamic GRAFO. Viitattu 29.10.2019. <https://youtu.be/PX5-xNNBEe0>

De França Costa, I.M.P., Nunes, P.S., de Aquino Neves, E.L., Lima Santos Barreto, L.C., Garcez, C.A., Souza, C.C., Pereira Oliveira, P.M., Sales Ferreira, L.A., Brandão Lima, V.N., de Souza Araújo, A.A. Evaluation of muscle strength, balance and functionality of individuals with type 2 Charcot-Marie-Tooth Disease. Gait & Posture, Volume 62, May 2018, Pages 463-467. Viitattu 11.9.2019.

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S096663621830314X?via%3Dihub>

Djordjevic, D., Fell, S. & Baker, S. 2017. Effects of Self-Selected Exercise on Strenght in Charcot-Marie-Tooth Disease Subtypes. Canadian Journal of Neurological Scienses. 2017; 44:572-576. Viitattu 1.4.2019.

<https://www.cambridge.org/core>

Echaniz-Laguna, A. 2015. The Shifting paradigm of Charcot-Marie-Tooth disease. Revue Neurologique volume 171, issues 6-7. Ranska: Elsevier Masson, 498-504. Viitattu 1.4.2019. <https://docksci.com/>

Estilow, T., Glanzman, A., Burns, J., Harrington, A., Cornett, K., Menezes, M., Shy, R., Moroni, I., Pagliano, E., Pareyson, D., Bhandari, T., Muntoni, F., Laura, M., Reilly, M., Finkel, R., Eichinger, K., Herrmann, D., Troutman, G., Bray, P., Halaki, M., Shy, M. & Yum, S. 2019. Clinical research article. Balance impairment in pediatric Charcot-marie-tooth disease. Muscle & nerve 9/2019, volume 60, issue 3, 242-249. Viitattu 12.10.2019.

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/mus.26500>

Foothealthfacts www-sivut 2019. What is equinus? Viitattu 7.6.2019.

www.foothealthfacts.org

Haaranen, E. 2011. Normaali ryhti ja käveleminen. Teoksessa Rytökoski, U., Jokinen, K., Meretoja, P., Hakuni, S. & Liede, R. Periditäärinen motosensorinen neuropatia. 2011. Lihastautiliiton julkaisusarja A3. Raisio: Newprint. 1.painos.

Healtjade www-sivut 2019. Charcot-Marie-Tooth Disease. Viitattu 8.5.2019

<https://healthjade.com/charcot-marie-tooth/>

Hervonen, A. 2004. Tuki- ja liikuntaelimistön anatomia. Tampere: Lääketieteellinen oppimateriaalikeskustantamo Oy, 241-248.

HNF-cure www-sivut 2019. Hereditary Neuropathy Foundation. What is Charcot Marie Tooth Disease. Viitattu 8.5.2019.

<https://www.hnf-cure.org/charcot-marie-tooth-disease/>

HUS-www-sivut 2019. Diabeetikon jalkojen omahoito-opas. Viitattu 28.8.2019

<https://www.hus.fi/sairaanhoito/sairaanhoitopalvelut/endokrinologia/Documents/Diabeetikon%20jalkojen%20omahoito-opas.pdf>

Isitt, J. 2015. CMT United Kingdom. A Patient's Guide to Exercise and Stretching. United Kingdom: Centre for Neuromuscular disease UCL/ UCLH. Viitattu 7.6.2019

<https://www.cmt.org.uk/>

Jokinen, K. 2011. Käveleminen HMSN/CMT-taudissa. Teoksessa Rytökoski, U., Jokinen, K., Meretoja, P., Hakuni, S. & Liede, R. Periditäärinen motosensorinen neuropatia. 2011. Lihastautiliiton julkaisusarja A3. Raisio: Newprint. 1.painos.

Kauranen K. 2018. Neurologinen fysioterapia teoksessa fysioterapeutin käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy, 316- 319, 325.

Kauranen, K. 2018. Tuki- ja liikuntaelimestön anatomia teoksessa fysioterapeutin käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy, 233-234.

Kauranen, K. 2018. Terapeuttinen harjoittelu teoksessa fysioterapeutin käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy, 594-595.

Kisner, C. 2018. Soft Tissue Injury, repair and Management. Teoksessa Kisner, C, Colby, L. & Borstad, J. 2012. Therapeutic Exercise: Foundations and Techniques. Philadelphia: Davis Company, 375.

Kloos, A. & Givens, D. Exercise for Impaired balance. Teoksessa Kisner, C, Colby, L. & Borstad, J. 2012. Therapeutic Exercise: Foundations and Techniques. Philadelphia: Davis Company, 264.

Koskela, J. 2009. Nilkan tutkiminen ja kuntoutus- mitä uutta. Hieroja 4/2009, 10-11.

Kennedy, R., Carrol, K., Paterson, K., Ryan, M., Burns, J., Rose, K. & McKinley, M. 2019. Physical activity of children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth neuropathies: A Cross-sectional case-controlled study. Research article, Plos one June 12, 2019. Viitattu 30.9.2019.

<https://journals.plos.org/plosone/article/file?id=10.1371/journal.pone.0209628&type=printable>

Keniz-Coskun, O. & Matthews, J. 2016. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine vol. 9, no. 1, pp. 31-34, 2016 Viitattu 11.4.2019.

<https://content.iospress.com/>

Lencioni, T., Piscosquito, G., Rabuffetti, M., Bovi, G., Calabrese, D., Aiello, A., Di Sipio, E., Padua, L., Diverio, M., Pareyson, D. & Ferrarin, M. 2015. The influence of somatosensory and muscular deficits on postural stabilization: Insights from instrumented analysis of subjects affected by different types of Charcot-Marie-Tooth disease. Neuromuscular Disorders 25/2015 640-645. Viitattu 11.4.2019

<https://sciencedirect.com>

Lihastautiliitto 2019. Viitattu 11.4.2019. www.lihastautiliitto.fi

Lihastautiliiton www-sivut 2019. Fylli-projekti. Viitattu 30.10.2019 <https://lihastautiliitto.fi/lihastautiliitto/projektit/fylli-projekti/>

Lihastautiliitto ry. 2018b. Erilaista voimaa! Lihastautiliitto ry. <http://www.esitteemme.fi/lihastautiliitto/WebView/> Viitattu 30.10.2019

Mannil, M., Kadian, C., Futterlieb, E. & Sereda, M. 2014. Rehabilitation in Charcot-Marie-Tooth disease type I. ACNR, volume 14 number 4 2014, 25-26. Viitattu 31.3.2019

<https://www.acnr.co.uk/wp-content/uploads/2014/09/Rehab-in-Charcot-Marie-Tooth-disease1.pdf>

Matharoo, J. 2016. Liikkuvuusharjoittelu. Teoksessa Langinkoski, A. & Lappalainen, J. (toim.) 2016. Liikuntafysiologianperusteet. 1.painos. Eu: Fitra, 145-150.

McCorquodale, D., Pucillo, E. & Johnson, N. 2016. Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. Journal of Multidisciplinary Healthcare 2016/9, 7-19. Viitattu 14.8.2019
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4725690/>

Meretoja, P. 2011. Teoksessa Rytökoski, U., Jokinen, K., Meretoja, P., Hakuni, S. & Liede, R. Perinnöllinen motosensorinen neuropatia. 2011. Lihastautiliiton julkaisusarja A3. Raisio: Newprint. 1.painos.

Moore, K. & Dalley, A. 2006. Clinically Oriented Anatomy. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins

Muscular dystrophy association www-sivut 2019. Charcot- Marie- Tooth Disease (CMT). Viitattu 5.9.2019 <https://www.mda.org/disease/charcot-marie-tooth>

Muscular dystrophy www-sivut 2019. Charcot-Marie-Tooth disease (CMT). Viitattu 4.6.2019 <https://www.musculardystrophyuk.org>

Muscular Dystrophy Campaign. 2015. Exercise advice for adults with muscle-wasting conditions. Version 2. Viitattu 24.10.2019
<http://www.musculardystrophyuk.org/wp-content/uploads/2015/05/Exercise-advice-for-adults.pdf>

National Organization of Rare Diseases. Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy Type II. Viitattu 7.12.2019. <https://rarediseases.org/rare-diseases/hereditary-sensory-and-autonomic-neuropathy-type-ii/>

Neurologi M. Jokela. 2019. Turun yliopistollisen keskussairaala. Henkilökohtainen tiedonanto 11.10.2019.

Ortoinfo www-sivut 2019. Charcot-Marie-Tooth Disease. Viitattu 30.5.2019.
<https://orthoinfo.aaos.org/en/diseases--conditions/charcot-marie-tooth-disease/>

Paganoni, S. To exercise or not to exercise? CMTA www-sivut 2019. Viitattu 30.8.2019
<https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/exercise/lets-move/>

Petryaeva, O., Shnayder, N., Artyukhov, I., Sapronova, M. & Loginova, I. 2018. The Role of Orthotic Service in Modern Rehabilitation of Patients with Charcot-Marie-Tooth disease. Journal of Biosciences and Medicines 2018, 6, 23-34. Viitattu 14.8.2019 https://file.scirp.org/pdf/JBM_2018072314534494.pdf

Poretti, A., Palla, A., Tarnutzer, A., Petersen, J., Weber, K., Straumann, D. & Jung, H. 2013. Vestibular impairments in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. Switzerland: University of Zurich. Viitattu 12.10.2019.
https://www.zora.uzh.ch/id/eprint/84931/1/Paper_CMT_vestibulopathy_Poretti.pdf

Prada, V., Mori, L., Accogli, S., Rivarola, M., Schizzi, S., Hamedani, M. & Schenone, A. 2018. Research article. Testing overwork weakness in Charcot-Marie-Tooth disease: Is it true or false? *Journal of the peripheral nervous system*, volume 23, issue 2, 124-128. Viitattu 12.10.2019.

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/jns.12270>

Ramdharry, G., Day, B., Reilly, M. & Marsden, J. 2009. Hip flexor fatigue limits walking in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle & Nerve* 2009, 40 (1), 103-111. Viitattu 1.9.2019. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3734534/>

Renaud, V., Morel, C., Givron, P., Clavelou, P., Cornut-Chauvinc, C., Pereira, B., Taithe, F. & Coudeyre, E. 2019. Walking Speed Is Correlated With the Isokinetic Muscular Strength of the Knee in Patients With Charcot-Marie-Tooth Type 1A. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*: May 2019 - Volume 98 - Issue 5, 422–425. Viitattu 30.9.2019.

https://journals.lww.com/ajpmr/Abstract/2019/05000/Walking_Speed_Is_Correlated_With_the_Isokinetic.12.aspx

Reilly, M., Pareyson, D., Burns, J., Laura, M., Shy, M. & Singh, D. 2016. 221st ENMC International Workshop: Foot Surgery in Charcot-Marie-Tooth disease. 10-12 June 2016, Naarden, The Netherlands. *Elsevier Neuromuscular Disorders* 27 (2017), 1138-1142. Viitattu 14.8.2019

[https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(17\)31263-4/pdf](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(17)31263-4/pdf)

Rossor, A., Kalmar, B., Greensmith, L. & Reilly, M. 2011. The Distal Hereditary Motor Neuropathies. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. Volume 83, issue 1. Viitattu 7.12.2019. <https://jnnp.bmj.com/content/83/1/6>

Sandström, M. 2011. Lihasväsäsymyksestä lihasvoimaan. Teoksessa Sandström, M. & Ahonen, J. Liikkuva ihminen. Aivot, liikuntafysiologia ja sovellettu biomekaniikka. Keuruu: VK-kustannus, 117-118. Viitattu 10.11.2019.

Salonen, K. 2013. Näkökulmia tutkimukselliseen ja toiminnalliseen opinnäytetyöhön - opas opiskelijoille, opettajille ja TKI-henkilöstölle. Viitattu 7.11.2019.

<http://julkaisut.turkuamk.fi/isbn9789522163738.pdf>

Shumway-Cook, A. & Woollacot, M. 2012. Postural Control. Teoksessa *Motor control. Translating research into clinical practice*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 161-162, 260, 383.

Sman, A., Hackett, D., Singht, M., Fornusek, C., Menezes, M. & Burns, J. 2015. Systematic review of exercise for Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of the Peripheral Nervous System* 20/ 2015, 347-362. Viitattu 20.3.2019.

<https://docksci.com/>

Suomen kuntoliikuntaliitto ry 2009. FISAF- Kuntosaliohjaajan peruskurssi- valmiudet kuntosaliliikunnan ohjaukseen. Yliopistopaino Oy, 12-17.

Tazir, M., Hamadouche, T., Nouioua, S., Mathis, S. & Vallat, J-M. 2014. Review article. Hereditary motor and sensory neuropathies or Charcot-Marie-Tooth

diseases: An update. Viitattu 25.6.2019. <https://www.sciencedirect.com.ezproxy.turkuamk.fi/science/article/pii/S0022510X14006662?via%3Dihub>

The Bone school www-sivut 2019. Viitattu 25.4.2019.

<http://52.62.202.235/paediatrics/miscellaneous/neuromuscular/charcot-marie-tooth>

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen louk-
kausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje.
Viitattu 7.11.2019. <http://www.etiikanpaivat.fi>

Wallace, A., Pietruz, A., Dewar, E., Dudziec, M., Jones, K., Hennis, P., Sterr, A.,
Baio, G., Machado, P., Laura, M., Skorupinska, I., Skorupinska, M., Butcher, K.,
Trenell, M., Reilly, M., Hanna, M. & Ramdarry, G. 2019. Community exercise is
feasible for neuromuscular diseases and can improve aerobic capacity. *Neurology*
volume 92, Number 15, 9.4.2019. Viitattu 11.4.2019. <https://n.neurology.org>

Wojciechowski E., Sman A., Cornett K., Raymond J., Refshauge K., Menezes
M.-P., Burns J. 2017. Gait patterns of children and adolescents with Charcot-Marie-
Tooth disease. Viitattu 7.11.2019. [https://www.sciencedirect.com/science/arti-
cle/abs/pii/S0966636217301881?via%3Dihub](https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0966636217301881?via%3Dihub)

Wrisley, D. & Brown, K. 2006. Balance. Teoksessa Huber, F. & Wells, C. Therapeu-
tic exercise.Treatment Planning for Progression. 128-132. United States of Ame-
rica: Elsevier, 128-132.

Ylikallio, E., Tynismäa, H. & Auranen, M. 2018. Perinnöllinen neuropatia ja spasti-
nen parapareesi. Helsinki: Duodecim vuosikerta 134, Nro 15, 1484-1492. Viitattu
11.10.2019.
[https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/304197/duo14434.pdf?se-
quence=1&isAllowed=y](https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/304197/duo14434.pdf?sequence=1&isAllowed=y)

LIITE 1. TAULUKOT

Taulukko 1. Amerikassa CMT:tä sairastaville lapsille kehitetty ortoosien valinnan algoritmi. (Burns 2015.).

Vamma ja toimintarajoite	Ortoosi
Kaarijalka, johon liittyy kipu	jalkaortoosi
Kaarijalka, johon liittyy heikko tasapaino	UBCL ortoosi *
Kaarijalka ja erittäin heikko tasapaino	Malleolien yläpuolelta alkava ortoosi
Kaarijalka ja erittäin heikko tasapaino	Säären ja jalan saranaortoosi (Hinged AFO)**
Jalan läpsyminen ja kävelyvaikeus	Jalan takaosan ortoosi (PLS-AFO)
Jalan läpsyminen, kävelyvaikeus, kaarijalka ja heikko tasapaino	Saranaortoosi, jossa estetään plantaarifleksiosuuntainen liike (Hinged AFO with PF stop)
Yleinen lihasheikkous jalassa ja nilkassa, kävelyvaikeus ja/ tai tasapaino, johon ei liity kaarijalkaa sekä jalan läpsymistä	Jalan ja jalkapohjan ortoosi (Hemispiral AFO)
Yleinen lihasheikkous jalassa ja nilkassa, kävelyvaikeus ja/ tai tasapaino, joka ei korjaannu edellisellä ortoosilla	Jalan ja jalkapohjan ortoosi kantapään tuella (Solid AFO)
Kaarijalka ja/tai nilkan equinus, joka ei korjaannu saranaortoosilla, jossa on tai ei ole plantaarifleksiosuuntaista rajoitinta	Jalan ja jalkapohjan ortoosi kantapään tuella (Solid AFO)

*UBCL ortoosi= Kalifornian yliopiston biomekaniikan laboratorion kehittämä nilkka-jalkaortoosi

**AFO= nilkka tai säärimittainen ortoosi

Taulukko 2. Harjoittelun suositus viikkotasolla. Mukaellen Muscular Dystrophy Campaign 2015.

Harjoittelumuoto	Kuinka usein	Kuinka rasittavasti	Kesto	Tärkeitä huomioita
Aerobinen harjoittelu Esim. kävely töihin, pyörätuolilla kelaaminen, päivittäisten kotitöiden ja muiden askareiden teko, uiminen, kuntopyörällä pyöräily Kaikki aktiviteetti, jossa käytetään isoja lihasryhmiä päivän aikana	Vähintään 5 kertaa viikossa, yritä tuoda liikunta osaksi päivittäistä elämää siten, kuin se on mahdollista	Kevyesti hengästyttävä, pystyy vielä puhumaan BORG 3-5	30 minuuttia	Vältä ylipainoa, älä harjoitteluvoimien loppumiseen asti
Lihaskestävyysharjoittelu Vastuskuminauhalla, kevyillä painoilla, Pilates Vahvistettavat lihakset valitaan yksilöllisesti	2-3 kertaa viikossa	Lopeta ennen väsymystä	1 sarja, 10 toistoa lihaskestävyysharjoittelu Progressio: lisää toistomäärää, älä painoja	Pienet tai keskisuuriset painot
Liikkuvuus Venyttelyt istuen tai seisten, jooga	Vähintään 2-3 kertaa viikossa, mielellään joka päivä	Venytys tuntuu, mutta ei satuta	20-30sek.	Ei kipua

Taulukko 3. Alustava suunnitelma oppaaseen tulevista harjoitteista.

Vartalon alueen lihasvoimaharjoitteet	Vartalon ja alaraajojen alueen liikkuvuusharjoitteet ja venyttely	Alaraajojen lihasvoimaharjoitteet	Tasapainon- ja asennonhallinnan harjoitteet
Core-lihakset konttausasento: -konttausasennossa jalan ja/ tai käden nosto suorona	Gluteukset selinmakuu: -jalka koukussa rinnan päälle	Gluteukset seisten: -lonkan ekstensio -lonkan abduktio	Tasapainon hallinnan harjoitteet seisten -kapealla tukipinnalla seisominen & vaikeuttamiset -tandem-askel & vaikeuttamiset -tandem-seisonta & vaikeuttamiset -yhdellä jalalla seisominen
Core-lihakset kyy-närnoja: -lankku	Iliopsoas toispolviseisonnassa: -toispolviseisonnassa iliopsoas venytys	Gluteukset konttausasento: -lonkan abduktio	Asennonhallinta istuen: -istuma-asennon hallinta -tasapainon rajat istuen (sivusuuntaiset nojaukset)
Core-lihakset kyy-närnoja: -sivulankku	Iliopsoas selinmakuu sängyllä: -toinen jalka roikkuu vapaana ja toinen koukussa rinnan päälle	Gluteukset selinmakuu: -lantionnosto yhdistettynä suoran jalan nostoon -lantionnosto	
Core-lihakset päinmakuu: -vastakkaisen käden ja jalan nosto suorana	Erector spinae konttausasento: -selän ojennus ja pyöristys	Iliopsoas seisten: -paikallaan marsiminen	
Abdominaalilihakset selinmakuu: -sivuvatsat -vatsarutistus	Abdominaalilihakset vatsamakuulla: -vatsamakuulta ylävartalon nosto (kädet suoraksi)	Iliopsoas istuen: -paikallaan marsiminen	
	Rintakehän liikkuvuus selinmakuu: -selinmakuulla polvet koukussa kierto molemmat suunnat	Iliopsoas selinmakuu: -lonkat ja polvet 90ast fleksiossa vedä polvi rinnan päälle	
	Quadriceps femoris seisten: -polvi 90ast koukussa etureiden venytys	Quadriceps femoris seisten: -minikyökky -tuolilta ylös nousu	

	Quadriceps femoris vatsamakuu: -polvikoukussa vedetään nilkasta kantapää pakaraan	Quadriceps femoris istuen: -polven ojennus	
	Hamstring istuen: -jaka suoraksi eteen ja kurotus varpasiin	Quadriceps femoris selinmakuu: -suoran jalan nosto -reisilihaksen aktiivointi	
	Hamstringit istuen: -istuen lattialla jalat suorana vartalon eteentaivutus	Hamstringit seisten: -jalan nosto taakse (polvi 90ast)	
	Triceps surae seisten: -etummainen jalka polvi fleksiossa, takimmainen jalka suorana nojataan kohti seinää	Hamstringit istuen: jalan liu'utus taakse (polvi 90ast)	
	Soleus seisten: - etummainen jalka polvi fleksiossa, takimmainen jalka suorana nojataan kohti seinää	Hamstringit vatsamakuu: -polven koukistus (90ast)	
	Triceps surae istuen lattialla: -jalat suorana vastuskuminauha jalkapohjan alle ja venytys	Plantaarifleksorit seisten: -varpaillenousu	
	Säären lihakset istuen: -nilkan plantaarifleksio passiivisesti	Plantaarifleksorit istuen tuolilla: -varpaillenousu	
	Säären lihakset kylkimakuulla: -alempi jalka polvi 90ast kulmassa venytys nilkasta kiinni pitäen	Plantaarifleksorit istuen lattialla: -nilkkojen ojennus	
		Dorsifleksorit istuen: -nilkkojen koukistus vastuskuminauhan kanssa -nilkkojen koukistus nilkkapainojen kanssa	

LIITE 2. ITSEHARJOITTELUN OPAS

OPAS 1 ITSEHARJOITTELUN OPAS HMSN (CMT) -TAUTIA SAIRASTAVILLE

Itseharjoittelun opas HMSN-tautia sairastaville

Näkökulmana
alaraajat ja tasapaino

JOHDANTO	3
HMSN-SAIRAUS YLEISESTI.....	4
HARJOITTELUN PERIAATTEET JA ANNOSTELU	7
TASAPAINON- JA ASENNONHALLINTA.....	10
Sairauden vaikutus tasapainon hallintaan.....	10
Tasapainon- ja asennonhallintaa tukevat harjoitteet.....	10
LIHASVOIMAHARJOITTELU	13
Sairauden vaikutus lihasvoimaan	13
NILKKA JA JALKATERÄ	23
Tyypilliset virheasennot.....	23
Virheasentojen hoito	23
Jalkojen omahoidon merkitys.....	24
KÄVELY JA LIIKKUMINEN	26
Sairauden vaikutus liikkumiskykyyn	26
Väsymyksen huomioiminen.....	26
Venyttely.....	26
LOPPUSANAT	31
LÄHTEET	32
LIITTEET	35

Taitto: Milla Aura-Tolonen / Milart 2019

Johdanto

SAIRAUUS VAIKUTTAA ihmisen elämään fyysisesti, psyykkisesti ja sosiaalisesti. Siksi itsenäinen harjoittelu on tärkeää lihastautia sairastaville toimintakyvyn ja taudin etenemisen kannalta.

Tämä opas on toteutettu toimeksiantona Lihastautiliitolle fysioterapia-opiskelijoiden opinnäytetyönä. Oppaan tarkoitus on tukea HMSN-tautia sairastavan kokonaisvaltaista kuntoutusta omatoimisen harjoittelun muodossa. Tämä itseharjoitteluopas on laadittu tutkitun tiedon pohjalta.

Tässä oppaassa käsitellään alaraajojen ja vartalon lihasten voimaa vahvistavia harjoitteita, venyttely- ja liikkuvuusharjoittelua sekä tasapainon hallintaa tukevia harjoitteita. Oppaan harjoitteet ovat monipuolisia sekä siinä on eri vaikeusasteita. Oppaaseen laaditut harjoitteet on laadittu siten, että henkilö voi suorittaa ne kotona tai ne voivat olla osa fysioterapiainterventiota. Tässä oppaassa esitellään myös sairauden vaikutusta toimintakykyyn ja kehon rakenteisiin.

Tämä opas julkaistaan Lihastautiliiton sivuilla osana Fylli-hanketta PDF-tiedostona sekä painettuna oppaana.

Fysioterapeuttiopiskelijat

Carita Lahti, Sanna Laine ja Jonna Raukola

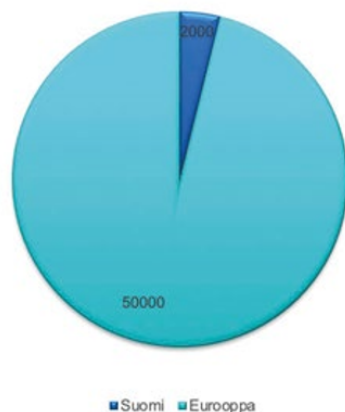
Turussa 11.11.2019

HMSN- sairaus yleisesti

HEREDITÄÄRINEN MOTOSENSORINEN NEUROPATIA (HMSN) on periytyvä ääreishermostoa vaurioittava sairaus. Sairaudesta käytetään HMSN:n lisäksi nimitystä Charcot-Marie-Tooth'n tauti (CMT) sekä aiemmin myös peroneaalinen lihasatrofia (PMA). Nykyisin hyvin nopeasti kehittyvän geenitutkimuksen vuoksi yhä useammilla ihmisillä diagnosoidaan HMSN. Tämä on yhteisnimitys sairausryhmälle, joka käsittää kliinisesti ja geneettisesti erilaisia ääreishermoston sairauksia. Sairaus on nimetty kolmen neurologin mukaan, jotka löysivät sen 1800-luvun loppupuolella. Oireisiin kuuluu tunto- ja liikehermoratojen oireita. Jalkaterät, sääret ja käsien lihaksisto heikkenevät sekä mahdollisesti ilmaantuu myös tuntopuutoksia. Sairauden oireista motoriset eli liikunnalliset oireet ovat vallitsevia. Sairaus on perinnöllinen ja krooninen. HMSN voidaan jakaa alatyyppeihin, mutta taudinkuvaltaan ne eivät poikkea juurikaan toisistaan.

Sairaus on yleisin periytyvä ääreishermoston sairaus. Sitä on kaikkialla maailmassa, noin 20–40 tapausta 100000 ihmistä kohti. Neurologi M. Jokelan mukaan HMSN- lihastautia sairastavia Suomessa noin 2000 henkilöä. HMSN-1 alatyypissä noin 80 %:lle varmistuu tarkka geenitasoinen diagnoosi. HMSN-alatyypeistä Jokela kertoo 1A:n olevan yleisin, joka diagnosoidaan yleensä jo lapsuudessa. Oireiden alkaessa myöhemmin, myös synn löytyminen vaikeutuu, kertoo Jokela. Esiintyvyys Euroopassa on noin 50000 ihmistä ja maailmanlaajuisesti 2,6 miljoonaa ihmistä.

HMSN-sairauden esiintyvyys vuonna 2019

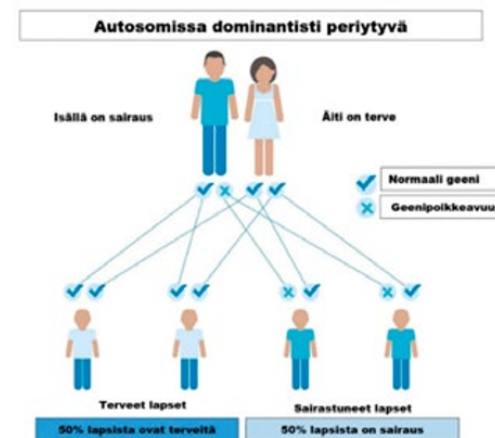


Geenitutkimukset ovat muuttaneet aiempaa käsitystä sairaudesta. Sairauteen johtavien ympäristön ja geenipoikkeavuuksien vuorovaikutuksen tulos on päällekkäinen joidenkin muiden perinnöllisten neuropatioiden, kuten dHMN, HSAN, SMA:n alatyypin ja mitokondriosairauksista aiheutuvien neuropatioiden kanssa. Solutasolla mutaatiot yhdessä perityssä geenissä voivat johtaa joko CMT:n, HSAN:n, dHMN tai SMA:n eri variaatioihin. Viime vuosien aikana on otettu valtavia edistysaskelia monien HMSN-alatyypin geenien koostumuksien tulkinnoissa. Vuoteen 2015 mennessä oli löydetty yli 900 erilaista mutaatiota. Mutaatiot voivat johtua yli 80:ssä eri geenissä sijaitsevasta virheestä.

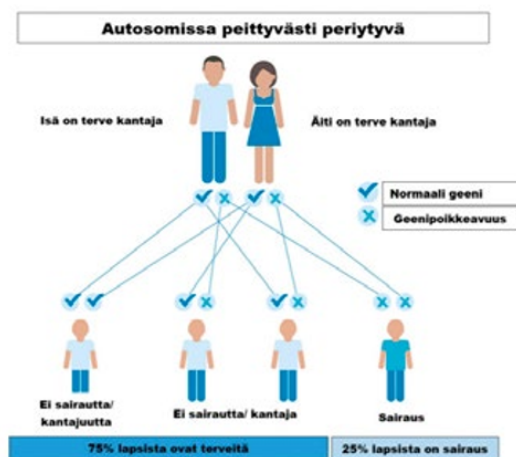
Periytyminen

Sairaus voi periytyä kolmella eri tavalla. Niitä ovat x-kromosomissa eli sukusolussa periytyvä muoto, jolloin äidin ollessa kantaja, noin puolelle lapsista siirtyy sairauden geenin sisältävä X-kromosomi. Isän ollessa sairas sairauden geeni periytyy tyttärille.

Vallitsevasti periytyvä HMSN ilmaantuu silloin, kun yksi sairauden perintötekijä riittää aiheuttamaan sairauden, vaikka geeniparin toinen geeni olisi normaali. Jos vanhemmalla on geenipoikkeavuus, tällöin lapsen riski sairastua on 50 %.



Peittyvästi periytyvä HMSN ilmenee silloin, kun geeniparin kumpikaan geeni ei toimi normaalisti. Tällöin molemmat vanhemmat ovat terveitä kantajia, joilla vain toinen geeni on viallinen. Sairauden periytyminen lapselle edellyttää, että kummallakin vanhemmalla on saman sairauden geenimutaatio ja lapsi saa geenimutaation molemmilta vanhemmiltaan. Lapsilla on 25 % riski saada sairaus.



Harjoittelun periaatteet ja annostelu

KUNTOUTUKSEN JA FYSIOTERAPIAN tärkeimpiä osa-alueita ovat kävelyharjoittelu, terapeuttinen harjoittelu, venyttely, tasapainon ja pystyasennon hallinnan harjoittelu, kaatumisriskin ennaltaehkäisy, allasterapia, energiansäästötekniikat, tuet ja yölastat, potilasohjaus, sopivien apuvälineiden valinta ja vähentyneen fyysisen aktiivisuuden aiheuttamien toissijaisten haittojen ennaltaehkäisy. Sairastuneen ohjaus ja energiaa säästävien toimintatapojen opettaminen tulisi olla jatkuva osa kuntoutusta, koska sairauden luonne on etenevä. Nivelten liikelaajuuksien ylläpysymiseen tulisi kiinnittää huomiota ja venyttelyä tulisi tehdä jokaisella terapiakäynnillä kontraktuuriin ehkäisemiseksi.

Yhtä tärkeää on myös omaehtoisesti päivittäin ja viikoittain tehtävät harjoitteet. Tieteellisen tutkimuksen mukaan ihmisen tulee venyttellä, harjoittaa lihasvoimaa ja aerobista kuntoa useita kertoja viikossa. Tämän hetkisen tutkitun tiedon perusteella on laadittu suositukset oikeanlaisista harjoittelumääristä ja sopivan rasiustason seurannasta. Myös HMSN:ää sairastaville on luotu näiden tutkimusten pohjalta harjoitteita ja harjoitusohjelmia, jotka oikein suoritettuna ja oikealla annostuksella vaikuttavat ihmisen hyvinvointiin kokonaisvaltaisesti. HMSN:ää sairastavan harjoitusohjelmaan kuuluu edellä mainittujen lisäksi tasapainon hallintaa tukevat harjoitteet. Sairastuneella terveellisten elämäntapojen merkitys korostuu. Liikunnan lisäksi huomiota tulisi kiinnittää terveelliseen ruokavalioon ylipainon ehkäisemiseksi. Ylipaino kuormittaa entisestään heikompia lihaksia ja niveliä. Liikuntatottumusten muuttaminen ei tarkoita, että pitäisi lähteä kuntosalille, vaan voit lisätä liikuntaa arkipäivän valinnoilla. Varsinaisen harjoittelun lisäksi olisi hyvä liikkuu päivittäin, vähintään 30 minuuttia.

VÄHÄISEN FYYSISEN AKTIIVISUUDEN AIHEUTTAMAT TERVEYSRISKIT

- Lihasvoiman aleneminen myös terveissä lihaksissa
- Terveiden lihasten lihaskudoksen häviäminen käyttämättömyyden seurauksena (atrofia)
- Tuki- ja liikuntaelimestön kivut
- Painonnousu
- Kohonnut riski sairastua metaboliseen oireyhtymään sekä sydän- ja verisuonitauteihin

Harjoittelun suunnittelu viikkotasolla

- Harjoitteiden valintaan ei ole olemassa nyrkkisääntöä
- Kaikkea kannattaa kokeilla
- Muista kuitenkin, ettei harjoittelun ole tarkoitus tuottaa kipua
- Jos kipua tulee, lopeta liikkeen suorittaminen
- Jos jokin liikuntamuoto ei sovi, kannattaa kokeilla toista

Opettele tunnistamaan omat rajasi sekä ymmärtämään ero harjoittelun aiheuttaman luonnollisen väsymisen kanssa (hyvä asia) ja harjoittelun aiheuttaman ylikuormituksen kanssa (huono asia). Ylikuormituksen tunnistaa siitä, että harjoittelun jälkeen pitää levätä ainakin puoli tuntia ennen kuin voi jatkaa arjen toimintoja.

► VENYTTELYÄ PÄIVITTÄIN

- Valitse jalkojen venyttelyyn 2–3 liikettä
- Sekä käsien venyttelyyn 2–3 liikettä
- Annostelu on 3 x 20–30 sekuntia per liike
- Tee liikkeet molemmille käsille ja/tai jaloille

Venyttely on tärkeää, koska se ehkäisee lihasten kiristymistä ja lyhenemistä ja ylläpitää nivelten liikkuvuutta.

► TASAPAINOA HAASTAVIA HARJOITUKSIA PÄIVITTÄIN

- Valitse tasapainoharjoitteluun ja asennonhallintaan 1–3 liikettä
- Annostelu on 10 toistoa per liike tai yksi harjoite 1–2 min
- Harjoittelut voi suunnitella osaksi muita päivän toimia

Huomioithan kuitenkin, että muiden asioiden samanaikainen suorittaminen tekee tasapainon hallinnasta haastavampaa.

VAIHTOEHTOINEN OHJELMA EDELLISILLE

► VENYTTELY JA TASAPAINO-YHDISTELMÄHARJOITTELU PÄIVITTÄIN

- Jos haluat tehdä 5 minuutin harjoitteluohjelman, valitse kaksi venytystä ja yksi tasapainon hallintaa parantava harjoite

- Tasapainoa parantavia liikuntalajeja ovat esim. jooga ja Tai-Chi

► AEROBISTA HARJOITTELU 2–5 KERTAA VIKKOSSA

- Suunnittele harjoituskerrat kalenteriisi siten, että jokaisessa viikossa on vähintään kaksi lepopäivää
- Aerobisia liikuntalajeja ovat mm. uinti, sauvakävely, pyöräily polkulaiteella istuen
- Opettele tunnistamaan oma jaksamisesi ja liiku sen mukaisesti
- Harjoituksen rasittavuuden tulisi olla korkeintaan keskiraskas eli hengästyt, mutta pystyt vielä helposti puhumaan
- Hyvä harjoittelumuoto on intervalliharjoittelu, jossa tulee vuorotellen kevyempiä ja raskaampia osioita

Päivittäinen liikuntamäärä voi koostua useista 5–10 minuutin jaksoista tai se voi olla myös yhtämittainen 30–40 minuutin kestoinen. Pitkäkestoisemman harjoituksen tulisi sisältää 5 minuutin alkulämmittely sekä 5–10 minuutin loppujäähdyttely.

► LIHASVOIMAHARJOITTELU 2–3 KERTAA VIKKOSSA

- Valitse 2–4 harjoitetta jalkojen lihaksille
- Sekä 2–4 harjoitetta vartalon alueen ryhtiä ylläpitäville lihaksille
- Harjoitukset voit tehdä seisten, istuen tai maaten kotona tai kuntosalilla

LIHASKESTÄVYYSHARJOITTELUN PERIAATTEET

Harjoittelun kuormittavuus

Kevyt (pienet tai korkeintaan keskiraskaat painot)

Liikenopeus

Rauhallinen/ harjoitustekniikan oppiminen

Volyymi (sarjat & toistot)

1 x 10 toistoa

Lepotauko (sarjojen välissä)

Aikuiset 30 sek–2 min / nuoret 30–90 sek / lapset 30–60 sek

Harjoittelukerrat viikossa

Lepo/ palautuminen saman lihasryhmän välillä 1–3 lepopäivää

Edistyessä harjoittelun muuttaminen

Kasvata toistomäärää, älä painoja

Tasapainon- ja asennonhallinta

Sairauden vaikutus tasapainon hallintaan

SAIRAUS VAIKUTTA liikkumiseen sekä pystyasennon hallintaan, riippuen sairauden etene- misestä ja ääreishermostojen rappeutumisen asteesta. Sairauden ollessa lievämuotoinen, tasa- painovaikkeudet johtuvat lihasheikkoudesta. Oireiden ollessa vakavampia, lihasheikkouden lisäksi tasapainon alenemiseen vaikuttaa myös asentoaistin heikentyminen.

Sairauteen liittyy paikallaan seisomisen ja liikkumisen aikaisen tasapainon hallinnan vai- keutta. Paikallaan seisomisessa tarvitaan sekä tuntoaistia, että lihastoimintaa. Pohjelihasten heikentyminen lisää paikallaan pysyvän tasapainotilan aikana tapahtuvaa huojuntaa ja epä- vakautta. Tutkimuksissa on todettu sääri- ja pohjelihasten heikentymisen yhteyden toimin- nallisen tasapainon alenemisessa.

Sairauden eri alatyypeissä isot ja pienet sensoriset hermosäikeet ovat eriasteisesti rap- peutuneita. Pienillä sensorisilla hermosäikeillä on iso rooli tasapainon hallinnassa paikallaan seisoessa ja näiden hermosäikeiden häviämisellä on suora yhteys tasapainon hallinnan ale- nemiseen.

Tasapainon- ja asennonhallintaa tukevat harjoitteet

Yleisiä ohjeita

- Tee harjoitukset keittiön pöydän (tai muun riittävän korkean tuen) vierellä
- Pyri tekemään harjoitteet mahdollisimman vähäisellä tasapainotuella
- Jos et ole varma tasapainostasi silmät suljettuna, älä aloita silmät kiinni tehtävien harjoit- teiden tekemistä yksin. Kokeile harjoite ensin esimerkiksi fysioterapeutin kanssa yhdessä.



HARJOITE 1. JALAT YHDESSÄ SEISOMINEN

Suoritusohje

- Seiso jalat niin yhdessä, kuin pystyt
- Pidä asento niin kauan kuin pystyt, enintään 2 minuuttia
- Katso suoraan eteenpäin

Vaikeuttaminen

- Käännä pää vuorotellen oikealle ja vasemmalle, toista 10 kertaa kumpaankin suuntaan
- Tee kyykistysliikettä polvia koukistaen, toista 10 kertaa
- Seiso silmät suljettuna niin pitkään kuin pystyt, enintään 2 minuuttia



HARJOITE 2. KÄYNTI-ASENNOSSA SEISOMINEN

Suoritusohje

- Ota mahdollisimman kapea askel eteen
- Pidä asento niin kauan kuin pystyt, enintään 2 minuuttia
- Katso suoraan eteenpäin

Vaikeuttaminen

- Käännä pää vuorotellen oikealle ja vasemmalle, toista 10 kertaa kumpaankin suuntaan
- Tee kyykistysliikettä polvia koukistaen, toista 10 kertaa
- Seiso silmät suljettuna niin pitkään kuin pystyt, enintään 2 minuuttia



HARJOITE 3. JALAT PERÄKKÄIN SEISOMINEN

Suoritusohje

- Ota mahdollisimman kapea askel eteen
- Pidä asento niin kauan kuin pystyt, enintään 2 minuuttia
- Katso suoraan eteenpäin

Vaikeuttaminen

- Käännä pää vuorotellen oikealle ja vasemmalle, toista 10 kertaa kumpaankin suuntaan
- Tee kyykistysliikettä polvia koukistaen, toista 10 kertaa
- Seiso silmät suljettuna niin pitkään kuin pystyt, enintään 2 minuuttia
- Kävele Tandem-kävelyä eteen ja taaksepäin



HARJOITE 4. YHDELLÄ JALALLA SEISOMINEN

Suoritusohje

Harjoittelun edetessä tasapainon hallinta lisääntyy

- Merkitse aika muistiin, jonka pystyt seisomaan yhdellä jalalla
- Seuraa suoritusajan muutoksia muutaman viikon välein ja katso onko kehitystä tapahtunut
- Pidä asento niin kauan kuin pystyt, enintään 2 minuuttia
- Katso suoraan eteenpäin

Vaikeuttaminen

- Voit vaikeuttaa myöhemmässä vaiheessa harjoitetta esim. seisomalla tyynyn päällä



HARJOITE 5. HYVÄN ISTUMA-ASENNON HARJOITTAMINEN

Suoritusohje

- Istu käsinojattomalla tuolilla
- Pidä jalkapohjat tukevasti lattiassa
- Kumarru eteenpäin
- Nousu ylös ja oikaise selkä hyvään ryhtiin
- Toista liikettä 10 kertaa



Lihassoimamaharjoittelu

HARJOITUSOHJELMA RAKENTUU siten, että tärkeimmät liikeharjoitukset valitaan ohjelman alkuun ja loput ovat tukevia harjoitteita. Tärkeimpiä vahvistettavia lihaksia ovat keskivartalon, lantion ja reiden alueen lihakset. Alkuasennot ovat raskaimmasta kevyimpään (seisten, istuen ja makuuasennossa tehtävät). Tarkoituksena ei ole suorittaa kaikkia eri alkuasentojen liikkeitä, vaan voit valita harjoitettavalle lihakselle / lihasryhmälle sinulle sopivimman harjoitteen sen mukaan, miten jaksat minäkin päivänä / ajankohtana harjoitella. Periaatteena se, että parempi tehdä jotakin, kun ei mitään.

Sairauden vaikutus lihasvoimaan

Sairaudella on useita alaryhmiä ja sairaus vaihtelee jonkin verran alatyypin mukaan. Tyypillistä on yleensä lapsuudessa ilmaantuvat hitaasti etenevät oireet, jotka vaikuttavat kehon ääreisosiin, etenkin jalkoihin, säärien alaosiin sekä käsiin ja kyynärvarsiin. Usein lihasheikkous etenee alaraajoista alkaen nilkasta ja jalkapöydän syvistä lihaksista, aiheuttaen epämuodostumia jaloissa.

Oireiden edetessä pitkä pohjeluulihas ja säären etuosan lihakset heikkenevät. Nämä lihasheikkoudet vaikuttavat kävelyyn, lisäävät energian kulutusta sekä heikentävät tasapainon hallintaa pystyasennossa, josta voi seurata lukuisia kaatumisia. Oireet aiheuttavat kömpelöä kävelyä, jolloin esimerkiksi maton kulma saattaa ottaa vastaan ja kantapäälle nousu voi vaikeutua. Jo lapsena voidaan todeta lievää jalkaterien heikkoutta tai säären voimien heikkenemistä.

Alaraajan alueella säären puolen lihakset nostavat varpaat ylös ja pohkeen puolen lihaksilla tehdään kävelyn aikainen varvastyöntö. Sairaudessa säären lihakset tulevat heikommiksi ensin, mikä aiheuttaa jalkaterän läpsymistä. Vahvemmat pohkeen lihakset rasittavat heikompia säären lihaksia aiheuttaen lihasepätasapainon. Tämän vuoksi pohkeen lihakset ja akillesjänne yleensä lyhenevät ja muuttuvat jäykiksi. Tämä taas lisää jalkaterän läpsymistä.

Säären ja pohkeen alueen lihasten hermotusta



Pakaralihasten voimaa vahvistavat harjoitteet



HARJOITE 1.
LONKAN OJENNUS TAAKSE / ISO PAKARALIHAS
 (M.GLUTEUS MAXIMUS / N.GLUTEUS INFERIOR)

Suoritusohje

- Ota tukea esimerkiksi pöydästä.
- Seiso lantion levyisessä haara-asennossa keskivartalo tiukkana.
- Ojenna jalkaa taaksepäin kantapää edellä.
- Pidä lantio ja keskivartalo samassa linjassa liikkeen ajan.



HARJOITE 2.
LONKAN LOITONNUS SIVULLE / KESKIMMÄINEN PAKARALIHAS
 (M.GLUTEUS MEDIUS / N.GLUTEUS SUPERIOR)

Suoritusohje

- Ota tukea toisella kädellä.
- Seiso lantion levyisessä haara-asennossa.
- Loitonna toista jalkaa sivulle.
- Pidä lantio ja keskivartalo samassa linjassa, vältä myötäliikkeitä.



HARJOITE 3.
LANTIONNOSTO / PAKARALIHAKSET
(M.GLUTEUS MAXIMUS / N.GLUTEUS INFERIOR)

Suoritusohje

- Käy selinmakuulle, polvet koukussa. Kädet vartalon vierellä
- Nosta lantiota ja selkää ylös. Jännitä pakarot
- Pidä 10 sekuntia ylhäällä ja laske takaisin alas
- Älä nosta lantiota liikaa

Lonkankoukistaja-lihashen voimaa vahvistavat harjoitteet



HARJOITE 1.
PAIKALLAAN MARSSI / LONKANKOUKISTAJAT
(M. ILIOPSOAS / PLEXUS LUMBALIS)

Suoritusohje

- Laita halutessasi nilkkapainot
- Kyseessä ei ole tasapainoharjoite, joten voit ottaa tuolista tukea
- Nosta polvi mahdollisimman ylös koukkuun
- Vuorotahtinen askellus
- Nosta rauhallisella liikenopeudella ja pieni pito ylhäällä



HARJOITE 2.
ISTUEN MARSSI (KEVENNETTY VERSIO) / LONKAN KOUKISTAJAT

Suoritusohje

- Istu ryhdikkäästi tuolin reunalla
- Tuo kädet sivuille tai syliin
- Nosta jalkoja vuorotahtiin, pidä keskivartalo ja lantio linjassa

Keskivartalon lihaksia vahvistavat harjoitteet / vatsalihakset

HARJOITE 1. LANKKU

(M.RECTUS ABDOMINIS, M.OBLIQUUS INTERNUS ABDOMINIS, M.TRANSVERSUS ABDOMINIS, M.QUADRATUS LUMBORUM)



Suoritusohje

- Käy kyynärnojaan, polvet alustalla
- Pidä niska suorana
- Pidä keskivartalo tiukkana, älä päästä selkää notkolle
- Pidä asento niin kauan kuin pystyt

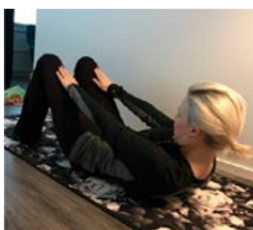
HARJOITE 2. VASTAKKAISEN KÄDEN JA JALAN NOSTO / VARTALON RYHTILIHAKSET

(M. ERECTOR SPINAE, M. GLUTEUS MAXIMUS)



Suoritusohje

- Käy päinmakuulle
- Pidä katse alhaalla ja niska suorana
- Nosta vastakkainen käsi ja jalka ylös
- Pidä ylhäällä 5 sekuntia ja vaihda



HARJOITE 3. VATSARUTISTUS/ VATSALIHAKSET

(M. RECTUS ABDOMINIS, MM. INTERCOSTALES)

Suoritusohje

- Käy selinmakuulle polvet koukussa
- Jännitä vatsalihakset vetämällä vatsaa kevyesti sisään ja ylös
- Muista hengittää
- Tuo leuka rintaan, pyöristä selkää rauhallisesti nostaen lavat irti alustasta
- Liu'uta käsiä reisiä pitkin kohti polvia

Alaraajojen lihaksia vahvistavat harjoitteet



HARJOITE 1.

KYYKISTYS TUOLILLE/ ETUREISI

(M.QUADRICEPS FEMORIS/ N.FEMORALIS)

Suoritusohje

- Seiso hartioiden levyisessä haara- asennossa
- Selkä suorana, katse eteen
- Voit tarvittaessa ottaa kevyesti tukea.
- Varmista että polvet ja varpaat pysyvät samassa linjassa
- Koukista polvia niin, että takapuoli kevyesti koskettaa tuolia ja nouse takaisin ylös
- Polvet eivät saa mennä yhteen



VAIHTOEHTO 2.

MINIKYYKKY/ ETUREISI

(M.QUADRICEPS FEMORIS/ N.FEMORALIS)

Suoritusohje

- Seiso hartioiden levyisessä haara-asennossa
- Selkä suorana, katse eteen. Voit tarvittaessa ottaa kevyesti tukea
- Varmista että polvet ja varpaat pysyvät samassa linjassa
- Koukista polvia kuin istuisit tuolille
- Polvet eivät saa mennä yhteen
- Ajan kuluessa voit syventää kyykkyä.
- Voit kyykistyä myös tuolille istumaan



HARJOITE 3. POLVEN OJENNUS ISTUEN/ ETUREISI

(M.QUADRICEPS FEMORIS/ N.FEMORALIS)

Suoritusohje

- Istu selkä suorana
- Ojenna polvi rauhallisesti suoraksi
- Voit halutessa käyttää myös nilkkapainoja

HARJOITE 4. POLVEN OJENNUS SELINMAKUULLA/ ETUREISI

(M.QUADRICEPS FEMORIS/ N.FEMORALIS)

VAIHTOEHTO 1.



Suoritusohje

- Selinmakuulla, toinen polvi koukussa
- Ojenna toinen jalka suoraksi jännittäen etureittä
- Nosta hieman irti alustasta

VAIHTOEHTO 2.



Suoritusohje

- Selinmakuulla, rulla / pyyhe reiden alla
- Jännitä etureisi ja suorista jalka



HARJOITE 5. POLVEN KOUKISTUS TAAKSE / TAKAREISI

(M.BICEPS FEMORIS, SEMITENDINOSUS,
SEMIMEMBRANOSUS/ N.ISCHIADICUM)

Suoritusohje

- Seisten, ota tukea esimerkiksi pöydästä
- Hartioiden levyinen haara-asento, suorista selkä
- Vie paino kevyesti toisella jalalle
- Koukista toista polvea vieden kantapäästä ylöspäin
- Pidä polvet samassa linjassa toistensa kanssa

HARJOITE 6. POLVEN KOUKISTUS VATSAMAKUULLA/ TAKAREISI

(M.BICEPS FEMORIS, SEMITENDINOSUS, SEMIMEMBRANOSUS/ N.ISCHIADICUM)



Suoritusohje

- Käy päinmakuulle jalat suorina
- Koukista toista polvea tuoden kantapäästä kohti pakaraa



HARJOITE 7. VARPAILLENOUSU SEISTEN / POHJELIHAKSET (M.SOLEUS/ N.PERONAEUS SUPERFICIALIS)

Suoritusohje

- Seisten, ota tukea tarvittaessa
- Nouse varpaille ja laske rauhallisesti alas
- Nouse niin ylös kuin pääset



HARJOITE 8. VARPAILLENOUSU ISTUEN (MM.SOLEUS, GASTROCNEMIUS / N.PERONAEUS SUPERFICIALIS)

Suoritusohje

- Istu hyvässä ryhdissä
- Nosta kantapäätä irti lattiasta niin ylös kuin pystyt
- Toista rauhalliseen tahtiin
- Tuo jalkapohjat hallitusti takaisin lattiaan

Nilkka ja jalkaterä

NILKAN JA JALKATERÄN alueella on useita luita ja niveliä, joiden tukena on lukuisia nivelsiteitä. Näiden lisäksi jalassa on lihaksia, joiden koko ja lihaksen tuottama voima vaihtelee lihaksen sijainnin ja yksilöllisten ominaisuuksien mukaan. Teemme pystyasennossa erilaisia toimintoja, jolloin jalan rakenteen täytyy olla vahva ja kyetä kannattelemaan koko kehon painoa. Nilkan alaosan toiminnan muuttuminen vaikuttaa ylöspäin kehossa lihasten välityksellä. Lantion alueen lihasten hallinnan heikkeneminen vaikuttaa alaspäin jalkaterään. Lihakset toimivat peräkkäisinä liikeketjuina, jolloin yhden osan toiminnan muuttuminen vaikuttaa myös toisen alueen toimintaan.

Tyypilliset virheasennot

HMSN alatyypit ovat oireiltaan melko samankaltaisia. Tavallisesti sairaus vaikuttaa erityisesti jalkapöydän syviin lihaksiin. Näiden lihasten surkastuminen aiheuttaa epämuodostumia jalan alueella. Tavallisimpia näistä ovat vasaravarpaat ja kaarijalka. Nämä muutokset ilmaantuvat yleensä ensimmäisinä, ennen muita sairauden oireita. Kaarijalka liittyy erityisesti HMSN tyyppin 1 tautimuotoon, jolloin kaarijalka voi näkyä jo lapsena ja sen kehittyminen nopeutuu murrosiän alkaessa. Kaarijalan vuoksi hyvin istuvien ja tukevien jalkineiden löytäminen voi olla vaikeaa.

Virheasentojen hoito

Virheasentoja voidaan hoitaa erilaisilla tuilla ja ortooseilla. Ortoosit vähentävät jalan läpsymistai-pumusta, sekä kompastelua ja kaatumisia. Vaikeammissa tilanteissa hoitona ovat myös erilaiset kirurgiset toimenpiteet. Jalan kaaren ollessa erityisen korkea, kipujen ollessa suuret tai toiminnallinen haitta korkea, voidaan harkita leikkausta jalan rakenteen normalisoimiseksi. Joillakin on sairauden aiheuttamia leikkausta vaativia ongelmia myös lonkkanivelessä. Kirurgisia toimenpiteitä voidaan kohdistaa luiden lisäksi pehmytkudoksiin, kuten jalkapohjankalvon (plantar fascia) vapauttamiseen, akillesjänteen pidentämiseen tai jännesiirteeseen. Leikkauksen tavoitteita ovat vaurioiden etenemisen estäminen, kivuttomuus tai jalan rakenteen tukevoittaminen.

Jalan toimintaa tukevat apuvälineet

OIKEANLAISTEN JA HYVIN ISTUVIEN JALKINEIDEN LISÄKSI VIRHEASENTOJEN HOIDOSSA VOIDAAN KÄYTTÄÄ

Tukipohjallisia ja jalkaholvin kaaren tukia

Lastoja

Ortooseja

Erilaisilla **AFO-ortooseilla** voidaan ehkäistä muuttuneiden kävelymallien muodostumista

Ortoosit myös vähentävät jalan läpsymistaipumusta, kompastelua ja kaatumisia.

Kirurgiset toimenpiteet

Yksilöllisesti voidaan harkita myös leikkaushoitoa. Leikkaustoimenpiteen, ajankohdan ja tarpeen arvioi lääkäri tai moniammatillinen työryhmä. Leikkauksessa lääkäri voi luuduttaa jalan luita yhteen, poistaa luita tai luunpalasia. Leikkauksella voidaan myös tehdä muutoksia jänteisiin tai vapauttaa jalkapohjan kalvo. Näin voidaan korjata syntyneitä lihasepätasapainoja, estää lisävaurioiden syntymistä, vähentää toiminnallista häiriötä, poistaa kipuja tai tukevoittaa jalan rakennetta. Leikkausta harkittaessa otetaan huomioon kokonaistilanne sekä potilaan valmiudet leikkauksen jälkeiseen kuntoutukseen ja motivoituminen tähän. Toipuminen leikkauksesta kestää kuudesta kahteentoista kuukautta. Leikkaukseen liittyy samoja riskejä kuin muihinkin leikkauksiin, eikä lopputulos ole aina toivotunlainen. Tärkeää on leikkauksen jälkeen annettujen harjoitteiden suorittaminen ja liiallisen levon välttäminen.

Jalkojen omahoidon merkitys

Ortoosien käyttäjien tulee kiinnittää erityistä huomiota ihon hoitoon ja ihon kunnon tarkistamiseen ihorikkojen ehkäisemiseksi. Sama pätee silloin, kun jaloissa esiintyy tunnottomuutta. Jalkahoidon järjestämiseksi kotikunnan tarjoamana palveluna ei ole Suomessa yleistä ohjeistusta. Omahoitoon kuuluu myös jalkojen turvotuksen hoito, jota voidaan ehkäistä esimerkiksi tukisukilla tai lymfaterapialla. Tukisukkien käytössä tulee kiinnittää huomiota jalkojen verenkierron riittävyyteen. Omahoidon lisäksi säännöllinen jalkahoito ammatillaisen luona on tärkeää. Ammatillainen osaa myös neuvoa sinua jalkojen omahoidossa yksilöllisesti.

Omahoito-ohje jalkojen kunnosta huolehtimiseksi

- Pese ja kuivaa jalat huolellisesti päivittäin
- Tarkista, että vesi on kehon lämpöistä
- Painele iho kuivaksi, älä hankaa
- Tarkista samalla ihon kunto pienten haavaumien varalta, joita et välttämättä tunne
- Ihorikkojen kohdalla toimi saamiesi haavanhoito-ohjeiden mukaisesti tai kysy neuvoa sinua hoitavalta taholta
- Pidä kynnet siisteinä ja lyhyinä. Pyydä tarvittaessa apua kynsienleikkauksessa
- Valitse sellaiset sukat, jotka eivät purista ja pysyvät kunnolla jalassa
- Ravista kengistä ulos pienet kivet ennen niiden jalkaan laittamista
- Tarkista kenkien kunto säännöllisesti. Kenkien sisäpuolella ei saisi olla hankaavia epätasaisuuksia

Kävely ja liikkuminen

Sairauden vaikutus liikkumiskykyyn

Jalkaterien virheasennot saattavat aiheuttaa kipua selkään, polviin ja lonkkiin. Haitallinen kävelyn kuormitus aiheuttaa nivelille ongelmia. Virheellistä kävelytyyliä ei välttämättä itse huomaa. Pidempien kävelymatkojen mahdollistamiseksi, erityisesti lonkankoukistajien opettaminen virheelliseen kävelyn tuo mahdollisuuden kompensoida ääreisosien lihasheikkoutta pidempään.

Kävelyn poikkeavuuksina ilmenee ”tippunut jalka”, johon vaikuttavat heikentyneet nilkkalihas-ten voimat kävelyn työntövaiheessa, sekä lonkan ja polven lisääntynyt koukistus heilahdusvaiheessa. Nilkkanivelen tulee olla oikeassa kulmassa sujuvan kävelyn mahdollistamiseksi. Edeltävien muutosten vuoksi kompastelu lisääntyy, samoin vaikeus saada kantapäättä lattiaan, jonka seurauksena nilkka altistuu nyrjähdyksille.

Sairauteen liittyy jalan epämuodostumien lisäksi syvien jännerefleksien häviämistä, kehon ääriosien lihasten heikkoutta ja surkastumista sekä tuntoaistin heikentymistä. Nämä vaikuttavat yhdessä tasapainon hallintaan ja kävelyyn. Lihasten toimintaa kävelyn aikana kutsutaan kävelymalliksi. Koska säären ja pohkeen lihakset eivät kävelyn aikana toimi enää siten kuin niiden kuului, pyrkivät aivot korvaamaan tämän muuttamalla lantion ja lonkan alueen lihasten toimintaa luomalla uudenlaisen kävelymallin.

Väsymyksen huomioiminen

Sairaudesta oirekuvaa kuuluu väsymyksen esiintyminen. Fatiikki tarkoittaa väsymystä, jolloin joutuu lepäämään 30 minuuttia tai enemmän harjoittelun jälkeen ennen kuin voi jatkaa normaaleja päivittäisiä toimia. Fatiikki ei välttämättä johdu lihasten käytöstä, vaan energian loppumisesta. Siksi tulisi välttää liian suurella vastuksella tehtävää harjoittelua ja energiaa kuluttavia liikkeitä.

Pitämällä harjoittelun teho alhaisena tai korkeintaan keskiraskaana, voidaan ehkäistä siitä aiheutuvaa väsymystä. Myös kestävyyskunnan harjoittaminen ehkäisee harjoittelun aiheuttamaa väsymystä.

Harjoittelussa pitää huomioida vointi ja jaksaminen yksilöllisesti. Harjoittele vointiasi ja jaksamisesi mukaan. Lonkkalihasten väsymys pitkittyneen kävelyn aikana johtuu niiden tehtävästä korvata ääreisosien lihasheikkous.

Venyttely

Venyttely vaikuttaa ihmisen kehoon eri tavoin. Venyttely rentouttaa lihaksia sekä parantaa niiden verenkiertoa. Nivelten liikelaaajuksien ylläpysyminen on tärkeää jokapäiväisten toimintojen kannalta. Ensisijaisesti nivelliikkuvuutta pyritään lisäämään venyttelyn avulla. Venyttelyn tarkoituksena on lisätä pehmytkudosten pituutta esimerkiksi lihaksissa. Liikkuvuusharjoittelun tulisi sisältää kaikkiin suunniteltuihin harjoitusohjelmiin. Harjoittelun avulla voidaan ylläpitää nivelten ja ympäröivien pehmytkudosten normaalia liikkuvuutta.

Venytys lihakselle tulisi suorittaa rauhallisesti, jotta lihakset rentoutuisivat. Liian nopeasti suoritettu venytysliike laukaisee venytysrefleksin, jonka seurauksena lihas supistuu suojajännityksenä,

eikä venytyksestä ole vastaavaa hyötyä. Hitaasti suoritettussa venytyksessä lihas rentoutuu, mikä lisää jonkin verran lihaksen venyvyyttä.

Venyttely tulisi suorittaa lämpimillä lihaksilla esimerkiksi harjoittelun jälkeen, normaalien päivän aktiviteettien tai lämpimän suihkun jälkeen. Venyttelyjä tulisi tehdä säännöllisesti. Venyttelyn aikana ei saa tuntua kipua. Venyttely ehkäisee lihaskireyksiä ja lihasten lyhentymistä. Harjoitteet tehdään hitaalla liikenoiteudella kontrolloidusti.

Pidä venytys 20–30 sekuntia x 3, tee molemmat puolet

HARJOITE 1. PAKARALIHASTEN VENYTYS SELINMAKUULLA

(MM.GLUTEUKSET)



Suoritusohje

- Asetu selinmakuulle
- Vedä toinen jalka koukkuun vatsan päälle
- Ota käsillä kiinni jalasta ja paina polvea kohti vatsaa
- Toista sama toiselle puolelle

HARJOITE 2. LONKANKOUKISTAJIEN VENYTYS SELINMAKUULLA

(M.LIOPSOAS)



Suoritusohje

- Asetu selinmakuulle sängyn reunalle
- Koukista vedä toinen jalka koukkuun vatsan päälle
- Ota käsillä kiinni jalasta ja paina polvea kohti vatsaa
- Anna toisen jalan roikkua vapaana reunan yli
- Pidä lantio ja selkä kiinni alustassa
- Toista sama toisella jalalla

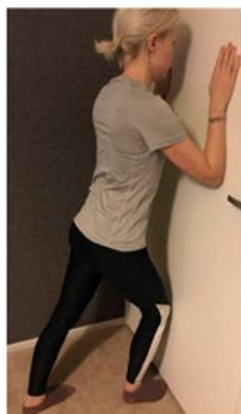


HARJOITE 3. POHJELIHASTEN VENYTYS

(MM. SOLEUS, GASTROCNEMIUS)

Suoritusohje

- Asetu seinän viereen
- Ota käsillä tukea seinästä
- Aseta toinen jalka eteen ja koukista
- Aseta samalla toinen jalka taakse niin, että kantapää on kiinni alustassa
- Varpaat osoittavat eteenpäin



HARJOITE 4. POHJELIHAKSEN ALAOSA VENYTYS

(M.SOLEUS)

Suoritusohje

- Asetu seinän viereen
- Ota käsillä tukea seinästä
- Aseta toinen jalka eteen ja koukista
- Aseta samalla toinen jalka taakse niin, että kantapää on kiinni alustassa
- Varpaat osoittavat eteenpäin
- Koukista hieman polvia
- Tee sama toisin päin



HARJOITE 5. TAKAREIDEN JA POHKEEN VENYTYS ISTUEN

Suoritusohje

- Asetu tuolin reunaan istumaan
- Laita toinen jalka suoraksi eteenpäin
- Lähde taivuttamaan vartaloa niin, että yrität saada kädellä varpaista kiinni
- Tee sama toisella jalalla



HARJOITE 6. TAKAREISIEN VENYTYS ISTUEN

Suoritusohje

- Istu lattialla
- Taivuta vartaloa eteenpäin kohti varpaita
- Pidä polvet niin suorana kuin pystyt

HARJOITE 7. ETUREIDEN VENYTYS PÄINMAKUULLA



Suoritusohje

- Asetu alustalle päin makuulle
- Koukista polvea ja ota saman puolen kädellä nilkasta kiinni
- Paina jalkaa kohti pakaraa
- Pidä lantio alustassa



HARJOITE 8. ETUREIDEN VENYTYS SEISTEN

Suoritusohje

- Seiso suorana
- Ota tarvittaessa toisella kädellä tukea
- Koukista polvi taakse siten, että yrität osua kantapäällä pakaraan
- Ota kädellä nilkasta kiinni
- Pidä lantio paikallaan
- Tee sama toisella jalalla

HARJOITE 9. RANGAN KIERTO



Suoritusohje

- Asetu selinmakuulle
- Laita polvet koukkuun
- Vie kädet pään taakse
- Lähde kiertämään polvia toiselle sivulle
- Keskity siihen, että lantio pysyy paikallaan
- Tee sama molemmille puolille

Loppusanat

OLET NYT LUKENUT loppuun opinnäytetyömme tuloksena tehdyn HMSN itseharjoitteluoppaan. Toivomme, että opas hyödytti sinua ja tuotti uutta tietoa. Toivomme myös, että opas auttaa motiivoimaan sinua ja tukee liikuntasi aloittamista sekä liikunnan muokkaamisen apuna tai harjoiteohjelmien valinnan tukena.

Olemme opasta tehdessä kirjoittaneet myös opinnäytetyömme raporttia HMSN-sairauteen liittyen, jos kiinnostuksesi aiheesta heräsi, suosittelemme lukemaan raportin. Lisätietoa HMSN-sairauteen liittyen löydät Lihastautiliiton Fylli-hankkeen sivuilta. Olemme listanneet työssämme käytetyt lähteet oppaan loppuun, joten sieltä löydät tutkimustemme perustana toimivaa tietoa.

Lopuksi haluamme kiittää toimeksiantajanamme toiminnasta Lihastautiliittoa. Tämän lisäksi haluamme kiittää oppaan kuvissa olleita harjoitteiden testihenkilöitä, joilta saimme myös korvaamatonta lisätietoa aiheeseen liittyen. Sekä muita opinnäytetyöhömmä ja tämän oppaan sisältöön vaikuttaneita henkilöitä.

Lähteet

- Burns, J. 2015.** Practice Brief: Synthesizing research evidence to inform practice. Charcot-Marie-Tooth disease: why feet matter. Number 1: Allied Health & Nursing Alliance Series, July 2015. Australia: The Centre of Research Excellence in Neuromuscular Disorders. Viitattu 20.3.2019. <https://www.mcrc.edu.au>
- CMTA www-sivut 2019.** Harjoittelu videosarja CMT:tä sairastaville. Viitattu 31.8.2019 <https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/exercise/the-cmt-exercise-video-series/>
- Echaniz-Laguna, A. 2015.** The Shifting paradigm of Charcot-Marie-Tooth disease. *Revue Neurologique* volume 171, issues 6–7. Ranska: Elsevier Masson, 498–504. Viitattu 1.4.2019. <https://doi.org/10.1016/j.neuro.2015.05.001>
- De França Costa, I.M.P., Nunes, P.S., de Aquino Neves, E.L., Lima Santos Barreto, L.C., Garcez, C.A., Souza, C.C., Pereira Oliveira, P.M., Sales Ferreira, L.A., Brandão Lima, V.N., de Souza Araújo, A.A.** Evaluation of muscle strength, balance and functionality of individuals with type 2 Charcot-Marie-Tooth Disease. *Gait & Posture*, Volume 62, May 2018, Pages 463–467. Viitattu 11.11.2019 <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S096663621830314X?via%3Dihub>
- Healtjade www-sivut 2019.** Charcot-Marie-Tooth Disease. Viitattu 8.5.2019 <https://healthjade.com/charcot-marie-tooth/>
- Hervonen, A. 2004.** Tuki- ja liikuntaelimestön anatomia. Tampere: Lääketieteellinen oppimateriaalikeskus Oy, 241–248.
- HUS-www-sivut 2019.** Diabeetikon jalkojen omahoito-opas. Viitattu 28.8.2019 <https://www.hus.fi/sairaanhoito/sairaanhoitopalvelut/endokrinologia/Documents/Diabeetikon%20jalkojen%20omahoito-opas.pdf>
- Isitt, J. 2015.** CMT United Kingdom. A Patient's Guide to Exercise and Stretching. United Kingdom: Centre for Neuromuscular disease UCL/ UCLH. Viitattu 7.6.2019 <https://www.cmt.org.uk/>
- Kauranen, K. 2018.** Tuki- ja liikuntaelimestön anatomia teoksessa fysioterapeutin käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy, 233–234.
- Kauranen, K. 2018.** Terapeuttinen harjoittelu teoksessa fysioterapeutin käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy, 594–595.

Kenis-Coskun, O. & Matthews, J. 2016. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine* vol 9, no1 pp.31–34. 2016. Viitattu 11.4.2019 <https://content.iospress.com/>

Koskela, J. 2009. Nilkan tutkiminen ja kuntoutus – mitä uutta. *Hieroja* 4/2009, 10–11.

Kenis-Coskun, O. & Matthews, J. 2016. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine* vol. 9, no. 1, pp. 31–34, 2016 Viitattu 11.4.2019. <https://content.iospress.com/>

Lencioni, T., Piscosquito, G., Rabuffetti, M., Bovi, G., Calabrese, D., Aiello, A., Di Sipio, E., Padula, L., Diverio, M., Pareyson, D. & Ferrarin, M. 2015. The influence of soma-tosensory and muscular deficits on postural stabilization: Insights from instrumented analysis of subject affected by different types of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuro-muscular Disorders* 25/2015, 640–645. Viitattu 11.4.2019 <https://sciencedirect.com>

Lihastautiliitto 2019. Viitattu 11.4.2019. www.lihastautiliitto.fi

Lihastautiliiton www-sivut 2019. Viitattu 30.10.2019 <https://lihastautiliitto.fi/lihastautiliitto/projektit/fylli-projekti/>

Lihastautiliitto ry. 2018b. Erilaista voimaa! Lihastautiliitto ry. <http://www.esitteemme.fi/lihastautiliitto/WebView/> Viitattu 30.10.2019

McCorquada, D., Pucillo, E. & Johnson, N. 2016. Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare* 2016/7–19. Viitattu 14.8.2019 <https://ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4725690/>

Meretoja, P. 2011. Teoksessa Rytökoski, U., Jokinen, K., Meretoja, P., Hakuni, S. & Liede, R. Hereditaarinen motosensorinen neuropatia. Lihastautiliiton julkaisusarja A3. Raisio: Newprint. 1. painos.

Muscular dystrophy www-sivut 2019. Charcot-Marie-Tooth disease (CMT). Viitattu 4.6.2019. <https://www.muscular dystrophyuk.org>

Muscular dystrophy association www-sivut 2019. Charcot-Marie-Tooth Disease (CMT). Viitattu 10.11.2019 <https://www.mda.org/disease/charcot-marie-tooth>

Muscular Dystrophy Campaign. 2015. Exercise advice for adults with muscle-wasting conditions. Version 2. Viitattu 24.10.2019

<http://www.muscular dystrophyuk.org/wp-content/uploads/2015/05/Exercise-advice-for-adults.pdf>

Naclerio, F. & Moody, J. 2016. Vastusharjoittelu. Teoksessa Langinkoski, A. & Lappalainen, J. (toim.) 2016. Liikuntafysiologian perusteet, 1. painos. EU: Fitra, 85–143.

Paganoni, S. To exercise or not to exercise? CMTA www.sivut 2019. Viitattu 30.8.2019 <https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/exercise/lets-move/>

Physiotools www.sivut 2019. Viitattu 3.9.2019. <https://www.physiotools.com/fi>

Prada, V., Mori, L., Accogli, S., Rivarola, M., Schizzi, S., Hamedani, M. & Schenone, A. 2018. Research article. Testing overwork weakness in Charcot-Marie-Tooth disease: Is it true or false? Journal of the peripheral nervous system, volume 23, issue 2, 124–128. Viitattu 12.10.2019. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/jns.12270>

Ramdharry, G., Day, B., Reilly, M. & Marsden, J. 2009. Hip flexor fatigue limits walking in Charcot-Marie-Tooth disease. Muscle & Nerve 2009, 40 (1), 103–111. Viitattu 1.9.2019. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3734534/>

Reilly, M., Pareyson, D., Burns, J., Laura, M., Shy, M. & Singh, D. 2016. 221st ENMC International Workshop: Foot Surgery in Charcot-Marie-Tooth disease. 10–12 June 2016, Naarden, The Netherlands. Elsevier Neuromuscular Disorders 27 (2017), 1138–1142. Viitattu 14.8.2019 [https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(17\)31263-4/pdf](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(17)31263-4/pdf)

Sman, A., Hackett, D., Singht, M., Fornusek, C., Menezes, M. & Burns, J. 2015. Systematic review of exercise for Charcot-Marie-Tooth disease. Journal of the Peripheral Nervous System 20/ 2015, 347–362. Viitattu 20.3.2019. <https://docksci.com/>

UKK-instituutti www.sivut 2019. Soveltava liikuntapiirakka. Viitattu 30.8.2019. http://www.ukkinstituutti.fi/ammattilaisille/tyokaluja_liikuntaneuvontaan/aikuiset

Verywellfit www.sivut 2019. Viitattu 3.9.2019 <https://www.verywellfit.com/>
Wojciechowski E., Sman A., Cornett K., Raymond J., Refshauge K., Menezes M.-P., Burns J. 2017. Gait patterns of children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease. Viitattu 7.11.2019. <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0966636217301881?via%3Dihub>

LIITTEET



■ Miten rasittavalta liikkuminen tuntuu juuri nyt? Borg (1982) mukaillen

6	erittäin kevyt	Ei juurikaan hengästymistä	TERVEYSLIIKUNTA
7			
8			
9	hyvin kevyt	Vähän hengästymistä	
10			
11	kevyt		
12			
13	hieman rasittava		
14			
15	rasittava	Voimakasta hengästymistä	
16			
17	hyvin rasittava		
18			
19	erittäin rasittava		
20	en jaksakaan enää		

Kuva 1.
UKK-instituutti. Borgin asteikko koetun rasitustason arvioinnin tueksi.



Kuva 2.
UKK-instituutin soveltava liikuntapiirakka aikuisille, jotka kävelevät apuvälinettä käyttäen.

VK _____	HARJOITE	MÄÄRÄ (TOISTOT)	VASTUS	AIKA	HUOMIOT
MA					
TI					
KE					
TO					
PE					
LA					
SU					

Taulukko 1.
Harjoittelun suunnittelu viikkotasolla.

